



Mi estudio genético encontró una variante en STK11

Síndrome de Peutz-Jeghers

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **STK11**. Esto significa que tienes el síndrome de Peutz-Jeghers. Este síndrome causa pólipos benignos en el tubo digestivo, sobre todo en el intestino delgado, que pueden provocar obstrucción o sangrado desde la infancia, y manchas oscuras en los labios, la boca y los dedos. También aumenta el riesgo de varios tipos de cáncer en la adultez, como de colon, estómago, páncreas, mama y órganos ginecológicos. Los controles permiten retirar los pólipos antes de que causen complicaciones y detectar los cánceres a tiempo. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes pólipos (o puedes desarrollarlos) que conviene controlar y retirar desde la infancia.
- Tienes un riesgo más alto que el promedio de varios tipos de cáncer en la adultez.
- Existen controles que permiten adelantarse a las complicaciones y detectar el cáncer a tiempo.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, 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 STK11 y el síndrome de Peutz-Jeghers?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **STK11**. Este gen produce una proteína que regula el crecimiento y la energía de las células. Cuando una copia no funciona, se forman pólipos especiales (hamartomas) y aumenta el riesgo de que algunas células se transformen en cáncer.

Los pólipos aparecen sobre todo en el intestino delgado, pero también en el estómago y el colon. Pueden crecer y causar sangrado, anemia o una invaginación intestinal (el intestino se "mete" dentro de sí mismo y se obstruye), que a veces requiere cirugía de urgencia. Las manchas oscuras de los labios, la boca, las manos y los pies aparecen en la infancia, son inofensivas y suelen aclararse con la edad. En las niñas pueden aparecer tumores del ovario que causan pubertad precoz, y en los niños, tumores del testículo que causan crecimiento de las mamas.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado a lo largo de la vida (hasta los 70 años):

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en STK11
Invaginación intestinal (por pólipos)	muy raro	~50% a los 20 años
Mama (mujeres)	7,6%	32–54%
Colon y recto	1,9%	39%
Estómago	0,4%	29%
Páncreas	0,6%	11–36%



Tipo de cáncer	Población general	Con variante en STK11
Ovario (tumores de los cordones sexuales, en general benignos)	0,6%	18–21%
Pulmón	1,8%	7–17%
Intestino delgado	0,1%	13%
Cuello del útero (adenocarcinoma de tipo gástrico)	0,5%	10%
Útero (endometrio)	1,9%	9%
Testículo (tumor de células de Sertoli, en general benigno)	0,4%	aumentado

Cifras de las guías NCCN (versión 1.2026 de colon y estómago, y 1.2027 de mama y páncreas), basadas en estudios con pocas familias, por lo que los rangos son amplios. El riesgo de invaginación es de eviQ (2026). Se estima que 1 de cada 25.000 a 280.000 personas tiene el síndrome.

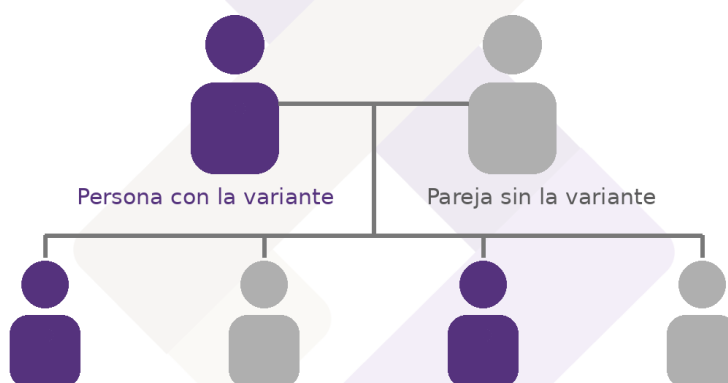
Recuerda: los controles permiten retirar los pólipos antes de que causen complicaciones y detectar el cáncer en etapas tempranas, cuando el tratamiento es más eficaz.



¿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 de colon y estómago, y 1.2027 de mama, ovario y páncreas). 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 (todas las personas)		
Endoscopia alta, colonoscopia y estudio del intestino delgado (cápsula endoscópica o enterorresonancia), con retiro de los pólipos	8–10 años*	Según hallazgos; desde los 18 años, cada 2–3 años (o más seguido según los pólipos)
Niños		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Examen de testículos y observación de crecimiento de las mamas (ecografía si hay alteraciones)	Al diagnóstico	Anual
Mujeres		
Examen de mamas por un profesional	25 años	Cada 6–12 meses
Resonancia magnética de mamas con contraste	30 años	Anual
Mamografía (idealmente con tomosíntesis)	30 años	Anual
Conversar sobre mastectomía reductora de riesgo	Conversar	Una vez
Examen ginecológico, ecografía pélvica o transvaginal y citología (Papanicolaou)	18–20 años**	Anual
Consultar ante pubertad precoz o sangrado anormal en niñas, y ante flujo vaginal acuoso o sangrado anormal en mujeres	Siempre	Siempre
Todas las personas		
Resonancia de páncreas (colangiorresonancia) o endosonografía, en un centro con experiencia	30–35 años	Anual
Consultar ante dolor abdominal intenso o tipo cólico, vómitos, sangre en las deposiciones o anemia	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar (también por el riesgo de cáncer de pulmón), moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* Si la primera evaluación no muestra pólipos, las guías europeas (EHTG 2021) y de gastroenterología pediátrica (ESPGHAN) proponen repetir la cápsula cada 3 años y retomar la endoscopia alta y la colonoscopia a los 18 años; antes, si hay síntomas. Los pólipos grandes del intestino delgado (mayores de 15–20 mm) se retiran para evitar la invaginación. ** eviQ (Australia) comienza la citología a los 25 años y no recomienda ecografías de ovario de rutina.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento y para los controles posteriores, por ejemplo, para decidir la extensión de una cirugía. Comparte tu resultado con tu equipo tratante: el comité oncológico definirá el mejor tratamiento 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 pueden tener y transmitir la variante; las mujeres tienen riesgos adicionales (mama y ginecológicos).



Hijos e hijas deben estudiarse en la infancia, antes de los 8 años, o antes si tienen síntomas (dolor abdominal, sangrado o anemia) o manchas en los labios. Así, los niños sin la variante evitan exámenes innecesarios.



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 los controles permiten retirar los pólipos y detectar el cáncer en etapas tempranas, cuando el tratamiento es más eficaz.

2

¿Por qué tantos exámenes del intestino?

Porque los pólipos del intestino delgado pueden crecer y causar una obstrucción, a veces desde la infancia. Retirarlos a tiempo, idealmente por endoscopia, evita cirugías de urgencia y la pérdida de partes del intestino.

3

¿Las manchas de los labios son peligrosas?

No. Son inofensivas y no se transforman en cáncer. Suelen aclararse con la edad y, si molestan por razones estéticas, pueden tratarse con láser.

4

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un centro con experiencia en poliposis: gastroenterólogo (pediátrico en los niños), cirujano digestivo, ginecólogo, equipo de mama y genetista. 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: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric. Versión 1.2026.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.

Wagner A, Aretz S, Auranen A, et al. The management of Peutz-Jeghers syndrome: European Hereditary Tumour Group (EHTG) guideline. J Clin Med. 2021;10(3):473.

Latchford A, Cohen S, Auth M, et al. Management of Peutz-Jeghers syndrome in children and adolescents: a position paper from the ESPGHAN Polyposis Working Group. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2019;68(3):442-452.

eviQ. **STK11** (Peutz-Jeghers) – risk management. Cancer Institute NSW; versión 11, 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.