



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CDK4

Melanoma familiar

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **CDK4**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de melanoma, un tipo de cáncer de piel, a menudo con varios lunares atípicos y a edades más tempranas que en la población general. Es una condición muy poco frecuente, parecida a la causada por el gen **CDKN2A**. La protección solar y los controles de la piel permiten prevenir y detectar el melanoma cuando es muy inicial y curable. 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 CDK4?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CDK4**. Este gen produce una proteína que impulsa la división de las células y que normalmente está frenada por la proteína de **CDKN2A**. Las variantes que causan melanoma familiar dejan a **CDK4** "sin freno", lo que favorece el crecimiento de las células de los lunares (melanocitos).

Las personas con esta variante suelen tener muchos lunares, algunos atípicos, y pueden desarrollar más de un melanoma a lo largo de la vida. Detectado en etapa inicial, el melanoma se cura con una cirugía sencilla.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en CDK4
Melanoma	~2%	alto (estimaciones de ~50–75% en familias con melanoma)
Cáncer de páncreas	~1,7%	posible aumento (evidencia limitada)

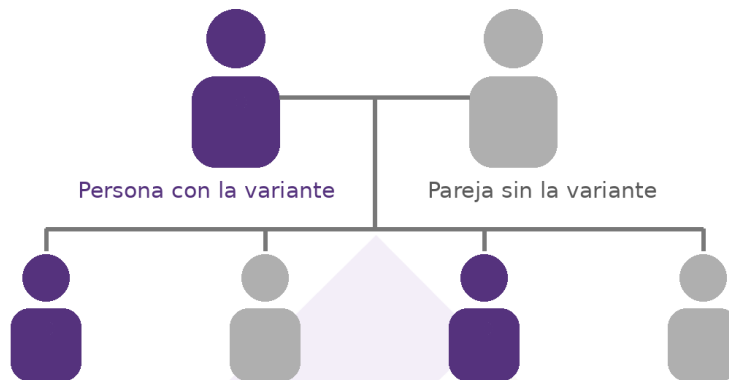
*Las variantes en **CDK4** se han descrito en pocas familias en el mundo, por lo que las cifras provienen sobre todo de familias con varios casos de melanoma y, por analogía, de **CDKN2A**. El riesgo real depende también de la exposición al sol, el tipo de piel y la cantidad de lunares.*

Recuerda: el melanoma es uno de los cánceres que mejor se pueden prevenir y detectar a tiempo: protegerse del sol y revisar la piel periódicamente son las medidas más eficaces.



¿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

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de melanoma cutáneo (versión 3.2026) para personas con predisposición hereditaria. Tu equipo de salud las adaptará a tu historia.

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	Infancia	Todos los días
Autoexamen de la piel y consultar ante un lunar nuevo o que cambie	10 años	Mensual
Control con dermatólogo: examen de toda la piel con dermatoscopia (idealmente con fotografía corporal total)	10 años	Cada 6–12 meses
Otros		
Páncreas: conversar sobre estudio con resonancia o endosonografía solo si hay cáncer de páncreas en la familia*	Según historia familiar	Según indicación
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* A diferencia de **CDKN2A**, las guías no recomiendan el estudio de páncreas de rutina para **CDK4**, por falta de evidencia; se considera si hay familiares con cáncer de páncreas.

Si tienes o tuviste melanoma

El melanoma inicial se cura con cirugía. Tu resultado es importante para tus controles posteriores, porque el riesgo de un segundo melanoma es mayor. Comparte tu resultado con tu dermatólogo y tu equipo tratante.



¿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 beneficiarse de la protección solar desde la infancia, tengan o no la variante. El estudio genético puede conversarse en la adolescencia, cuando comienzan los controles de dermatología.



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 melanoma?

No necesariamente. Tu riesgo es mayor que el de la población general, pero la protección solar y los controles de la piel permiten prevenir muchos melanomas y detectar los que aparecen cuando son muy iniciales.



¿Qué diferencia hay con CDKN2A?

Ambos genes funcionan en la misma vía y causan melanoma familiar de manera parecida. Con **CDKN2A** el riesgo de cáncer de páncreas está bien establecido; con **CDK4**, la evidencia es limitada.



¿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: Melanoma: Cutaneous. Versión 3.2026.

Leachman SA, Lucero OM, Sampson JE, et al. Identification, genetic testing, and management of hereditary melanoma. Cancer Metastasis Rev. 2017;36(1):77-90.

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