



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en NF2

Schwannomatosis asociada a NF2 (antes llamada neurofibromatosis tipo 2)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **NF2**. Esto significa que tienes schwannomatosis asociada a **NF2**, una condición hereditaria que antes se llamaba neurofibromatosis tipo 2. Causa tumores benignos en los nervios (schwannomas), sobre todo en los nervios de la audición y el equilibrio de ambos lados, y también en las meninges (meningiomas) y la médula espinal. Aunque estos tumores no son cánceres, pueden causar pérdida de audición y otros problemas por el lugar donde crecen. Los controles permiten detectarlos y tratarlos a tiempo, antes de que causen síntomas importantes. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo muy alto de desarrollar schwannomas en los nervios de la audición de ambos lados y otros tumores benignos del sistema nervioso.
- Los controles con resonancia, audición y vista permiten adelantarse a los síntomas.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer: la gran mayoría de estos tumores son benignos.
- No es lo mismo que la neurofibromatosis tipo 1 (**NF1**), que es otra condición, causada por otro gen.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.



¿Qué es el gen NF2 y la schwannomatosis?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **NF2**, que produce una proteína llamada merlina. Esta proteína frena el crecimiento de las células que rodean los nervios (células de Schwann) y de las meninges. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido, se forma un tumor benigno.

Los schwannomas de los nervios vestibulares (los nervios de la audición y del equilibrio) de ambos lados son la característica principal: casi 9 de cada 10 personas los tienen a los 30 años. Causan pérdida de audición, zumbido (tinnitus) y alteraciones del equilibrio. También son frecuentes los schwannomas de otros nervios del cráneo, de la columna y de la piel (placas), los meningiomas y los ependimomas de la médula espinal, que suelen crecer poco. En los ojos pueden aparecer cataratas a edad temprana y otras lesiones de la retina.

En 2022 se cambió el nombre de "neurofibromatosis tipo 2" a "schwannomatosis asociada a **NF2**", para distinguirla mejor de la **NF1**, con la que no tiene relación. Otros genes, como **SMARCB1** y **LZTR1**, causan otras formas de schwannomatosis, con un comportamiento distinto.



¿Qué tumores puede causar?

Riesgo a lo largo de la vida en personas con schwannomatosis asociada a **NF2**:

Tipo de tumor	Población general	Con variante en NF2
Schwannoma vestibular (nervio de la audición), en ambos lados	muy raro	~100% (88% a los 30 años)



Tipo de tumor	Población general	Con variante en NF2
Meningioma	raro	~70% (a menudo el primer tumor en niños)
Schwannomas de otros nervios del cráneo	muy raro	~40%
Ependimoma de la médula espinal (suele crecer poco)	muy raro	~25%
Schwannomas de la columna, de los nervios periféricos y de la piel	muy raro	frecuentes
Tumor maligno de la vaina de los nervios	muy raro	no se ve sin radioterapia (~5% después de radioterapia)

Cifras de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR; Perrino 2025). Afecta a cerca de 1 de cada 28.000 recién nacidos. Los síntomas aparecen en promedio entre los 18 y los 24 años, pero pueden comenzar en la infancia, sobre todo con algunas variantes (las "truncantes", que suelen causar una forma más temprana y más marcada). Las personas con la variante solo en parte de sus células (mosaico) suelen tener formas más leves o localizadas.

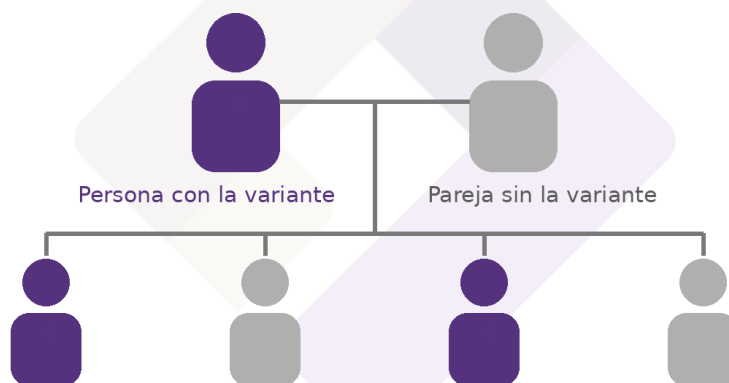
Recuerda: estos tumores son benignos y suelen crecer lentamente. Detectarlos antes de que causen síntomas permite planificar el tratamiento y proteger la audición.



¿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.

Hasta 7 de cada 10 personas son las primeras en su familia (la variante apareció por primera vez en ellas). En muchas de ellas, la variante está solo en parte de sus células (mosaico): en ese caso, la probabilidad de transmitirla es menor al 50%, pero un hijo que la herede la tendrá en todas sus células y puede tener una forma más marcada.



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



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN específicas para la schwannomatosis. Estas son las recomendaciones de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR 2025), coherentes con las guías británicas (Halliday 2023). Tu equipo las adaptará a tus síntomas y tu variante.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Evaluación inicial		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Resonancia de cerebro con contraste (con cortes finos del oído interno), de columna y de cuerpo completo	Al diagnóstico o a los 10 años (lo que ocurra después)*	Una vez
Audiometría, examen de ojos y examen de la piel	Al diagnóstico	Una vez
Controles sin síntomas		
Examen físico, neurológico y evaluación del dolor	Al diagnóstico	Anual
Audiometría (umbrales auditivos y comprensión de palabras)	Al diagnóstico	Anual
Examen de ojos por oftalmólogo	Al diagnóstico	Anual
Resonancia de cerebro con contraste y cortes finos del oído interno (cada 6 meses el primer año en que se detecta un tumor)	10 años*	Anual
Resonancia de columna	10 años	Cada 3 años
Si tienes síntomas		
Resonancia dirigida a la zona con síntomas	Siempre	Según síntomas
Consultar ante pérdida de audición, zumbido, mareo o problemas de equilibrio, debilidad o adormecimiento de la cara, dolor de cabeza persistente, alteraciones de la visión, dolor de espalda o debilidad de brazos o piernas	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* En niños con variantes de alto riesgo o con manifestaciones antes de los 10 años, puede considerarse comenzar las resonancias al momento de la presentación. Se prefiere la resonancia (en un equipo de 3 Tesla cuando es posible) y se evita el escáner (TAC) por la radiación. Si necesitas un implante auditivo, un estimulador o una prótesis, su elección se coordina con el equipo de radiología, para que no impida las resonancias futuras. Las guías previas de la AACR (Evans 2017) y las guías británicas (Halliday 2023) proponen esquemas similares.

Si tienes tumores

El tratamiento lo decide un equipo con experiencia en schwannomatosis: neurología, neurocirugía, otorrinolaringología, audiología, oftalmología, genética y oncología, con apoyo del manejo del dolor, trabajo social y psicología. Muchos tumores solo se observan, porque crecen lento. En los niños, la cirugía de los schwannomas vestibulares se evita cuando es posible, por el riesgo de dañar los nervios.

La radioterapia no se usa de rutina, porque en esta condición aumenta el riesgo de que un tumor benigno se transforme en maligno; solo se considera en casos seleccionados. Existen medicamentos que pueden frenar el crecimiento de los tumores y ayudar a conservar la audición (como el bevacizumab), y otros en estudio (como el brigatinib).



¿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.



18

Hijos e hijas deben estudiarse en la infancia, idealmente antes de los 10 años, cuando comienzan las resonancias. Así, los niños sin la variante evitan controles innecesarios, y los que la tienen comienzan el plan a tiempo.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.

i

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?

Los tumores de esta condición son benignos: no se diseminan a otros órganos. Sin embargo, pueden causar problemas importantes por el lugar donde crecen, por eso es importante controlarlos. La transformación maligna es muy rara y se asocia sobre todo a la radioterapia.

2

¿Es lo mismo que la neurofibromatosis tipo 1?

No. Son condiciones distintas, causadas por genes distintos. La **NF1** se caracteriza por manchas café con leche y neurofibromas; la schwannomatosis asociada a **NF2**, por schwannomas de los nervios de la audición y meningiomas. Por eso se le cambió el nombre.

3

¿Voy a perder la audición?

Es un riesgo importante, pero no ocurre en todos ni al mismo tiempo. Los controles anuales permiten detectar cambios a tiempo y decidir tratamientos para conservar la audición. Si la audición disminuye, existen audífonos e implantes. Algunas familias eligen aprender lectura de labios o lengua de señas con anticipación.

4

¿Por qué se evita la radioterapia?

Porque en las personas con esta condición la radioterapia puede aumentar el riesgo de que un tumor benigno se transforme en maligno. Solo se usa en casos seleccionados, cuando el beneficio supera al riesgo.

5

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un centro con experiencia en neurofibromatosis y schwannomatosis, con un equipo multidisciplinario. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.

6

¿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

Perrino MR, Jongmans MCJ, Tomlinson GE, et al. Update on cancer and central nervous system tumor surveillance in pediatric **NF2**-, **SMARCB1**-, and **LZTR1**-related schwannomatosis. Clin Cancer Res. 2025;31(8):1400-1406.

Plotkin SR, Messiaen L, Legius E, et al. Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: an international consensus recommendation. Genet Med. 2022;24(9):1967-1977.

Halliday D, Emmanouil B, Evans DGR. Updated protocol for genetic testing, screening and clinical management of individuals at risk of **NF2**-related schwannomatosis. Clin Genet. 2023;103(5):540-552.

Evans DGR, Salvador H, Chang VY, et al. Cancer and central nervous system tumor surveillance in pediatric neurofibromatosis 2 and related disorders. Clin Cancer Res. 2017;23(12):e54-e61.

Forde C, King AT, Rutherford SA, et al. Disease course of neurofibromatosis type 2: a 30-year follow-up study of 353 patients seen at a single institution. Neuro Oncol. 2021;23(7):1113-1124.

Evans DG, Halliday D, Obholzer R, et al. Radiation treatment of benign tumors in **NF2**-related-schwannomatosis: a national study of 266 irradiated patients showing a significant increase in malignancy/malignant progression. Neurooncol Adv. 2023;5(1):vda025.

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