



## Mi estudio genético encontró una variante en **GREM1**

### Síndrome de poliposis mixta hereditaria

### ¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **GREM1**, habitualmente una duplicación en la región que controla su actividad. Esto significa que tienes el síndrome de poliposis mixta hereditaria, en el que se forman pólipos de distintos tipos en el colon y aumenta el riesgo de cáncer colorrectal. Las colonoscopías periódicas permiten retirar los pólipos y prevenir el cáncer. 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 **GREM1**?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **GREM1**. Este gen produce una proteína que regula el crecimiento de las células del intestino. La variante más frecuente es una duplicación cerca del gen (en la región del gen vecino **SCG5**) que hace que **GREM1** se active en exceso en el revestimiento del colon, lo que favorece la formación de pólipos.

Los pólipos son "mixtos": pueden ser adenomas, pólipos serrados, hiperplásicos o juveniles, a menudo en un mismo paciente. Esta duplicación es más frecuente en personas de origen judío asquenazí, aunque se ha descrito en otras poblaciones.



### ¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

| Tipo de cáncer                      | Población general                 | Con variante en <b>GREM1</b>                   |
|-------------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------------------|
| Pólipos del colon (de varios tipos) | frecuentes después de los 50 años | muy frecuentes, desde la juventud              |
| Cáncer colorrectal                  | ~4%                               | aumentado (cifra no establecida con precisión) |
| Otros cánceres                      | —                                 | sin aumento demostrado                         |

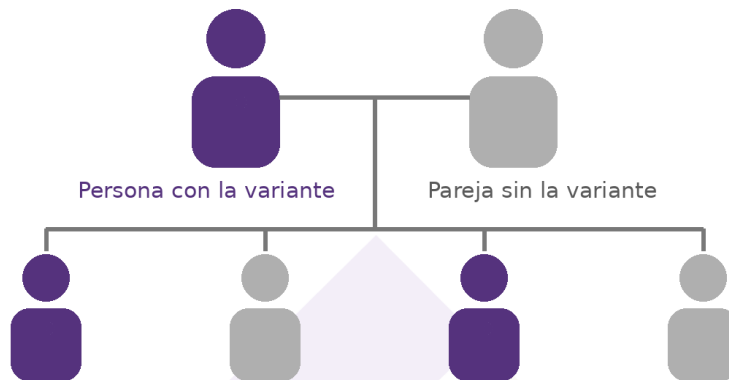
Según las guías NCCN (versión 1.2026) y series de familias (Lieberman 2017). Los pólipos suelen aparecer después de los 20–30 años y el riesgo de cáncer se concentra en el colon.

**Recuerda:** el cáncer colorrectal se puede prevenir: retirar los pólipos durante la colonoscopia evita que se transformen en cáncer.



## ¿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 (versión 1.2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu historia familiar y a lo que muestren tus colonoscopías.

| Qué hacer                                                                                                            | Desde cuándo           | Con qué frecuencia                                       |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|----------------------------------------------------------|
| <b>Colon</b>                                                                                                         |                        |                                                          |
| Colonoscopia con retiro de los pólipos                                                                               | <b>25–30 años*</b>     | Cada 2–3 años si es normal; cada 1–2 años si hay pólipos |
| Evaluación por cirujano si hay demasiados pólipos para retirarlos por colonoscopia                                   | <b>Según hallazgos</b> | Según indicación                                         |
| <b>Todas las personas</b>                                                                                            |                        |                                                          |
| Consultar ante sangre en las deposiciones, anemia, cambios persistentes en el hábito intestinal o dolor abdominal    | <b>Siempre</b>         | Siempre                                                  |
| Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol | <b>Siempre</b>         | Todos los días                                           |

\* O antes si hay casos de cáncer colorrectal a edad temprana en la familia.

### Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento, porque puede influir en el tipo de cirugía del colon y en los controles posteriores. Comparte tu resultado con 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.

**18**

**Hijos e hijas** se estudian a partir de los 18 años, antes de comenzar las colonoscopías.



**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. La colonoscopia periódica permite retirar los pólipos antes de que se transformen en cáncer.

**2**

**¿Por qué mi informe habla de una duplicación?**

Porque la variante más frecuente en **GREM1** no cambia el gen en sí, sino que duplica una región cercana que controla su actividad. Por eso algunos laboratorios solo estudian esa duplicación.

**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](http://www.tugenetista.cl) · [contacto@tugenetista.cl](mailto: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.

Lieberman S, Walsh T, Schechter M, et al. Features of patients with hereditary mixed polyposis syndrome caused by duplication of **GREM1** and implications for screening and surveillance. *Gastroenterology*. 2017;152(8):1876-1880.

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