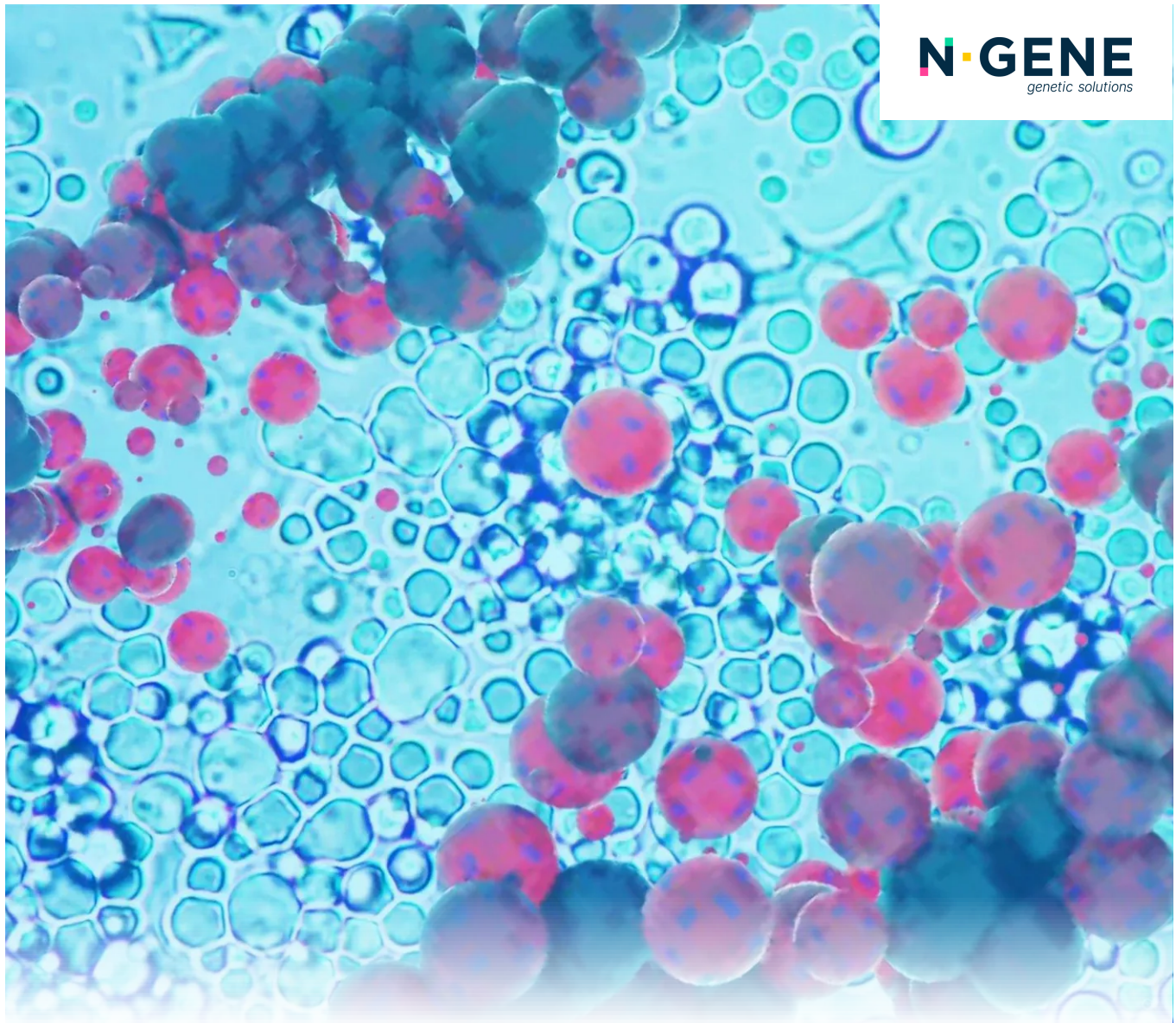




Alias: Demo 1

ID: G001

Fecha: 22/7/2026

ONCOLOGÍA

Este informe te ofrece una visión general de tus rasgos genéticos y cómo pueden influir en diferentes aspectos de tu salud y bienestar. Los resultados se muestran destacando los hallazgos más relevantes, para que puedas identificar con facilidad la información más significativa y tomar decisiones mejor fundamentadas.

IMPORTANTE: ESTOS RESULTADOS NO CONSTITUYEN UN DIAGNÓSTICO – Research Use Only (RUO). El fenotipo y las características de cada individuo son el resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales. Estos resultados están destinados a su uso por investigadores y profesionales, basados en una búsqueda sencilla ("simple search") en el archivo genético de la muestra para las variantes genéticas reportadas. Para una adecuada interpretación de estos resultados y una comprensión integral de sus posibles implicaciones, se recomienda la consulta con un profesional de la salud. N-GENE no garantiza la precisión o fiabilidad de los genotipos si estos han sido importados de un archivo RAW. N-GENE no se hace responsable de posibles errores o inexactitudes del informe que pudieran derivarse de emplear los resultados de un archivo externo. Esta es una versión impresa, por lo que puede quedar desactualizada frente a la versión online.

Tabla de Contenidos

1. Oncología	↗
1.1. Sistema digestivo	↗
1.2. Sistema endocrino	↗
1.3. Sistema excretor	↗
1.4. Sistema inmune	↗
1.5. Sistema nervioso	↗
1.6. Sistema óseo	↗
1.7. Sistema reproductor	↗
1.8. Sistema respiratorio	↗
1.9. Sistema tegumentario	↗
2. Patología benigna ginecológica	↗
2.1. Sistema reproductor	↗

Cómo interpretar este informe

Resultados

Tu resultado para cada parámetro se representa con un percentil. El percentil indica en qué posición se encuentra tu resultado genético en comparación con la población general.

Percentil alto

Un percentil alto (por ejemplo, 90 o más) significa que tu predisposición genética para ese parámetro es mayor que la de la mayoría de las personas.

Percentil medio

Un percentil medio (cercano al 50) significa que tu predisposición es similar al promedio.

Percentil bajo

Un percentil bajo (por ejemplo, 10 o menos) significa que tu predisposición es menor que la de la mayoría de las personas.

Cada percentil va asociado a un código de colores para facilitar la interpretación de si se asocia o no a un resultado beneficioso. ●●●●●

El código de colores ayuda a identificar de un vistazo si tu resultado es positivo o negativo en términos de predisposición genética.

En algunos parámetros no se muestra percentil, sino solo el código de color. Esto ocurre porque el resultado proviene de la suma de variantes genéticas específicas con efecto absoluto.

Interpretación

Cada resultado va asociado a un texto para ayudar a su interpretación. Para que sea más sencillo, en cada texto pueden aparecer los siguientes iconos:

✓ Riesgo bajo o mayor beneficio

Tu predisposición genética para este rasgo es menor que la de la mayoría de la población. No implica ausencia de riesgo, pero sí una probabilidad más reducida.

OK Riesgo medio

Tu predisposición genética está en un rango habitual, similar al promedio de la población. El riesgo puede aumentar o disminuir según tus hábitos y estilo de vida.

⚠ Riesgo alto o menor beneficio

Tu predisposición genética es mayor que la media, lo que significa que debes prestar más atención a los factores ambientales y de estilo de vida que puedan influir en este rasgo.

👁 Atención

La aparición de este icono significa que la interpretación de ese resultado requiere una revisión especial por parte del profesional de la salud para integrarlo correctamente en consulta.

💊 Suplementación

Este icono indica que, según tu resultado, puede ser útil valorar la suplementación nutricional siempre bajo la supervisión de un profesional.

↻ Actualizado

Este icono señala que ese resultado ha sido actualizado con la información científica más reciente, lo que refuerza la importancia de preguntar siempre por novedades a tu profesional.

Anexo

En el anexo encontrarás una breve descripción de cada parámetro analizado en las diferentes áreas, así como el estudio científico en la que se basa el resultado obtenido.

Resultados

Oncología

Analizamos variantes genéticas que han sido asociadas al desarrollo de alguno de los siguientes tipos de procesos oncológicos. Estos resultados pueden ayudar a tu profesional de la salud a personalizar y orientar la estrategia preventiva para optimizar tu salud a largo plazo.

Sistema digestivo

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Cáncer bucal Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 49%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Se recomienda reforzar la higiene oral y acudir a revisiones odontológicas regulares
Cáncer colorrectal Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 34%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Reforzar la ingesta de frutas y verduras y moderar carnes rojas y procesadas puede disminuir el riesgo
Cáncer gástrico o de estómago Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 47%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Es recomendable limitar alimentos procesados, salados o ahumados y programar revisiones si hay molestias
Carcinoma esofágico de células escamosas Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 38%	 Predisposición en la media – Establecer riesgo según dieta y síntomas reportados – Mantener un control del reflujo y valorar revisiones endoscópicas periódicas
Esófago de Barrett o adenocarcinoma de esófago Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 97%	 Predisposición alta – Posee variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo – Valorar un seguimiento médico intensivo y reducir factores de riesgo como tabaquismo u obesidad

Sistema endocrino

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Cáncer de mama Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 24%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Un estilo de vida saludable (dieta, ejercicio) y revisiones periódicas pueden ayudar a la prevención
Cáncer de ovario Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 44%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Control ecográfico regular y atención a posibles alteraciones hormonales
Cáncer de páncreas Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 56%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Valorar realizar controles periódicos y asegurar una buena alimentación
Cáncer de tiroides Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 13%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Mantener niveles adecuados de yodo y vigilar cambios en la glándula tiroides es importante

Sistema excretor

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Cáncer de riñón Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 75%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Mantener un estilo de vida activo y acudir a controles médicos periódicos puede reducir la aparición
Cáncer de vejiga Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 45%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Revisiones urológicas periódicas y mantener buenos hábitos (hidratación, dieta equilibrada) pueden resultar útiles
Tumor de Wilms Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 37%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Visitas pediátricas regulares y atención a posibles síntomas abdominales pueden resultar importantes

Sistema inmune

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Leucemia linfoblástica aguda (infancia) Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 70%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Revisiones médicas y vigilancia de posibles síntomas (palidez, fatiga, infecciones) son recomendables
Leucemia linfocítica crónica Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 23%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Analíticas periódicas y seguimiento clínico pueden ayudar a detectar cambios en la cuenta de linfocitos
Linfoma de Hodgkin Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 42%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Evitar infecciones crónicas y mantener un buen estado inmunitario puede ayudar a reducir complicaciones
Linfoma folicular Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 24%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Monitorizar el sistema inmunitario y evitar factores proinflamatorios puede ser beneficioso
Mieloma múltiple Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 94%	⚠ Predisposición alta – Posee variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo – Valorar seguimiento clínico más estrecho y monitorización de marcadores sanguíneos

Sistema nervioso

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Glioblastoma Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 63%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Valorar factores externos como exposición a radiaciones y revisiones neurológicas periódicas
Glioma Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 86%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Vigilar posibles síntomas neurológicos y realizar chequeos regulares

Sistema óseo

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Osteosarcoma Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 67%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Valorar controles de imagen periódicos y dolores persistentes
Sarcoma de ewing Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 16%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Consultar al especialista ante síntomas atípicos (fiebre, fracturas espontáneas)

Sistema reproductor

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Cáncer de cuello uterino NEW Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 86%	OK Predisposición en la media – Revisiones regulares y realización de las citologías correspondientes
Cáncer endometrial Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 77%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Se aconseja controlar el peso y prestar atención a cambios en el ciclo menstrual para una detección temprana

Sistema respiratorio

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Adenocarcinoma de pulmón Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 1%	✓ Predisposición baja – Posee variantes genéticas asociadas a un menor riesgo – Aun así, evitar el tabaquismo y la exposición a contaminantes respiratorios
Cáncer de pulmón  Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 1%	✓ Predisposición baja – Posee variantes genéticas asociadas a un menor riesgo – Aun así, evitar el tabaquismo y la exposición a contaminantes respiratorios

Sistema tegumentario

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Carcinoma basocelular Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 31%	OK Predisposición media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Se recomienda limitar la exposición al sol y realizar autoexámenes de la piel de forma regular
Carcinoma de células escamosas de la piel Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 65%	OK Predisposición media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Uso sistemático de fotoprotección y revisiones con el dermatólogo pueden contribuir a la detección temprana
Melanoma cutáneo Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 80%	OK Predisposición media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Valorar revisiones dermatológicas regulares y aprender a identificar cambios en la piel (regla ABCDE)

Patología benigna ginecológica

Analizamos variantes asociadas al equilibrio hormonal, la inflamación y la predisposición a patologías como endometriosis, miomas o SOP. Ofrecemos claves para interpretar la sintomatología y así enfocar hábitos y seguimientos que acompañen mejor a cada perfil.

Sistema reproductor

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Leiomioma uterino Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 65%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Mantener un peso saludable y vigilar síntomas (dolor pélvico, sangrados) puede ser de ayuda

1. Oncología

| 1.1. Sistema digestivo

1.1.1. Cáncer bucal

El cáncer bucal se origina en la cavidad oral, abarcando labios, lengua, encías y otras estructuras. Suele presentarse como úlceras o lesiones que no curan, pudiendo extenderse con rapidez si no se diagnostican de forma temprana. Entre los factores de riesgo se incluyen el tabaco (cigarrillos, puros, masticado), el consumo excesivo de alcohol y la infección por el virus del papiloma humano (VPH). Además de la predisposición genética, la higiene oral deficiente y la exposición prolongada al sol (en el caso de los labios) pueden incrementar la probabilidad de desarrollar este tipo de cáncer, por lo que la prevención y las revisiones odontológicas regulares resultan esenciales.

Referencias: Lesseur C (2016-10-17) – Nat Genet

1.1.2. Cáncer colorrectal

El cáncer colorrectal afecta al colon o al recto y suele originarse a partir de pólipos que, con el tiempo, pueden malignizarse. Dolor abdominal, cambios en el hábito intestinal y sangrado rectal son algunos de los síntomas posibles. La colonoscopia es una herramienta esencial para la detección temprana y la prevención, ya que permite la extirpación de pólipos antes de que se transformen en tumores. Junto con los factores genéticos, el consumo excesivo de carnes rojas y procesadas, la baja ingesta de fibra, el sedentarismo y la obesidad también aumentan el riesgo de desarrollar este tipo de cáncer.

Referencias: Schmit SL (2018-06-16) – J Natl Cancer Inst

1.1.3. Cáncer gástrico o de estómago

El cáncer gástrico es la tercera causa principal de mortalidad por cáncer. Aunque estudios previos identifican varias variaciones genéticas asociadas con el cáncer gástrico, los factores genéticos del huésped están en gran parte sin identificar. El cáncer de estómago suele iniciarse en la mucosa gástrica y puede avanzar de forma silenciosa hasta presentar síntomas como dolor abdominal, pérdida de peso y náuseas. Uno de los principales factores implicados es la infección por *Helicobacter pylori*, que provoca inflamación crónica y aumenta la probabilidad de transformación maligna. El cáncer de estómago puede ser difícil de detectar desde el principio, ya que a menudo no hay síntomas y, en muchos casos, el cáncer se diseminó antes de detectarse. Además de la predisposición genética, el consumo habitual de alimentos muy procesados, salados o ahumados, junto a un bajo consumo de frutas y verduras, contribuye al riesgo. Realizar endoscopias de control, seguir una dieta equilibrada y erradicar la infección por *H. pylori* cuando esté presente son medidas clave para la prevención.

Referencias: Tanikawa C (2018-10-03) – Cancer Sci

1.1.4. Carcinoma esofágico de células escamosas

Este tipo de cáncer se desarrolla a partir de las células escamosas que revisten el interior del esófago y se asocia especialmente con el consumo crónico de tabaco y alcohol. Suele presentarse con dificultad al tragar (disfagia) y pérdida de peso progresiva, por lo que la detección temprana es fundamental para mejorar el pronóstico. Además de la predisposición genética, otros factores como la ingesta de bebidas muy calientes, la deficiencia nutricional y ciertas infecciones (como el virus del papiloma humano en algunos casos) pueden contribuir al desarrollo de esta neoplasia.

Referencias: Wu C (2014-08-17) –

1.1.5. Esófago de Barrett o adenocarcinoma de esófago

El esófago de Barrett es el precursor premaligno del adenocarcinoma esofágico (cáncer de esófago). Sin embargo, solo el 0,5% de los pacientes con esófago de Barrett desarrollan adenocarcinoma. Esta enfermedad se caracteriza por un recubrimiento normal de la porción terminal del esófago (epitelio escamoso estratificado) reemplazado por uno metaplásico (epitelio cilíndrico). La causa está asociada con la exposición de la mucosa del esófago a ácidos y bilis causada por el reflujo gastroesofágico prolongado. Entre los factores de riesgo destacan el reflujo gastroesofágico no controlado, la obesidad, el tabaquismo y el consumo excesivo de alcohol. Aunque la genética influye, la adopción de hábitos saludables y el seguimiento médico periódico pueden reducir de forma significativa la probabilidad de desarrollar esta enfermedad.

Referencias: Gharahkhani P (2016-08-12) – Lancet Oncol

| 1.2. Sistema endocrino

1.2.1. Cáncer de mama

El cáncer de mama se origina en las células del tejido mamario y, en estadios avanzados, puede diseminarse a otros órganos. Su detección temprana pasa por la autoexploración y pruebas de imagen como la mamografía, resultando fundamental para un mejor desenlace. La predisposición genética aumenta el riesgo, pero también la obesidad, el sedentarismo y el consumo de alcohol influyen en su desarrollo. La adopción de hábitos saludables y las revisiones periódicas pueden reducir notablemente la mortalidad asociada a este tipo de cáncer. En cáncer de mama hereditario, valorar realizar un diagnóstico genético para secuenciar genes implicados, como BRCA1 y BRCA2.

Referencias: Mavaddat N (2019) – Am J Hum Genet

1.2.2. Cáncer de ovario

El cáncer de ovario puede afectar la superficie externa del ovario (epitelial) o las células germinales, siendo el epitelial el más común. A menudo se diagnostica en estadios avanzados debido a la inespecificidad de los síntomas, que pueden incluir dolor o hinchazón abdominal, cambios en los hábitos intestinales y sensación de saciedad rápida. Entre los factores de riesgo se encuentra la predisposición genética y las mutaciones hereditarias en los genes BRCA1 y BRCA2, la edad y factores hormonales, como la ausencia de embarazos. Una monitorización ginecológica adecuada y la identificación de signos tempranos son esenciales para un mejor pronóstico.

Referencias: Phelan CM (2017-03-27) – Nat Genet

1.2.3. Cáncer de páncreas

El cáncer de páncreas, en la mayoría de los casos adenocarcinoma pancreático, es una de las formas de cáncer con peor pronóstico, ya que a menudo se detecta en etapas avanzadas. Los síntomas iniciales pueden ser inespecíficos, como dolor abdominal y pérdida de peso, lo que dificulta su diagnóstico temprano. Además de los factores genéticos (mutaciones en genes como BRCA2 o CDKN2A), la obesidad, la diabetes tipo 2, el tabaquismo y el consumo elevado de grasas saturadas están implicados en su aparición. Mantener un estilo de vida saludable y, en algunos casos, una vigilancia más estrecha si hay antecedentes familiares, puede ser clave en la prevención.

Referencias: Klein AP (2018-02-08) – Nat Commun

1.2.4. Cáncer de tiroides

El cáncer de tiroides nace en la glándula tiroidea y puede dividirse en varios tipos, siendo el papilar y el folicular los más frecuentes. En fases iniciales puede no presentar síntomas, pero conforme avanza, puede manifestarse como un bulto en el cuello, cambios en la voz o dificultad para tragar. Entre los factores de riesgo se hallan mutaciones genéticas, la exposición a radiaciones ionizantes en el cuello y la deficiencia o exceso de yodo en la dieta. El seguimiento médico con exploración física y ecografías periódicas resulta fundamental, especialmente en personas con predisposición familiar o alteraciones tiroideas previas.

Referencias: Gudmundsson J (2017-02-14) – Nat Commun

| 1.3. Sistema excretor

1.3.1. Cáncer de riñón

El cáncer de riñón suele detectarse mediante pruebas de imagen, ya que en fases tempranas puede no presentar síntomas específicos. En etapas avanzadas, puede manifestarse con sangre en la orina, dolor lumbar y masas palpables en el costado. Además de la predisposición genética, factores como la obesidad, la hipertensión y el tabaquismo contribuyen a su desarrollo. Un estilo de vida saludable y el control regular de la función renal pueden reducir el riesgo o mejorar el pronóstico.

Referencias: Scelo G (2017-06-09) – Nat Commun

1.3.2. Cáncer de vejiga

El cáncer de vejiga suele originarse en las células que recubren la parte interna de la vejiga (urotelio), pudiendo manifestarse con sangre en la orina (hematuria), dolor pélvico o cambios en los hábitos urinarios. Dependiendo del estadio, puede tener un curso más o menos agresivo. Entre los factores de riesgo destacan el tabaco, la exposición a determinadas sustancias químicas (por ejemplo, en la industria textil, del caucho o de pinturas) y la predisposición genética. Mantener una buena hidratación y evitar sustancias irritantes puede ayudar a prevenir su aparición.

Referencias: Figuerola JD (2013-10-24) – Hum Mol Genet

1.3.3. Tumor de Wilms

El tumor de Wilms o nefroblastoma es el tumor renal maligno más frecuente en la infancia, generalmente diagnosticado antes de los 5 años. Los síntomas pueden incluir una masa abdominal palpable, dolor abdominal y, en algunos casos, fiebre o hematuria. Las alteraciones en determinados genes incrementan la susceptibilidad. Aunque la causa exacta no siempre es clara, un control pediátrico periódico y la identificación de anomalías congénitas asociadas pueden ayudar a un diagnóstico temprano y mejor tratamiento.

Referencias: Turnbull C (2012-04-29) – Nat Genet

| 1.4. Sistema inmune

1.4.1. Leucemia linfoblástica aguda (infancia)

La leucemia linfoblástica aguda en la infancia (LLA) es un tipo de cáncer de la sangre que se origina en los linfoblastos (un tipo de glóbulo blanco inmaduro) y afecta principalmente a los niños. Suele manifestarse con fatiga, palidez, fiebre o tendencia a las infecciones y hemorragias, por la alteración de la producción sanguínea normal. Los factores genéticos, como ciertas translocaciones cromosómicas, y la exposición a radiaciones o tóxicos pueden incrementar el riesgo. Una vigilancia pediátrica adecuada, sobre todo si existen antecedentes familiares, es esencial para una detección temprana.

Referencias: Wiemels JL (2018-01-18) – Nat Commun

1.4.2. Leucemia linfocítica crónica

La leucemia linfocítica crónica (LLC) es un cáncer de la sangre de curso lento que afecta mayoritariamente a adultos mayores. Se caracteriza por el acúmulo de linfocitos B anormales en sangre periférica, médula ósea y ganglios linfáticos. Los síntomas pueden ser leves en etapas tempranas, presentándose con fatiga, ganglios inflamados o infecciones recurrentes. La predisposición genética y ciertos factores inmunológicos se asocian con la aparición de la LLC. Aunque no existe una causa específica clara, mantener un estilo de vida saludable y realizar controles hematológicos periódicos puede contribuir a un mejor pronóstico y a la detección temprana de complicaciones.

Referencias: Law PJ (2017-02-06) – Nat Commun

1.4.3. Linfoma de Hodgkin

El linfoma de Hodgkin se caracteriza por la presencia de células de Reed-Sternberg y suele afectar a personas jóvenes y de mediana edad. Los síntomas más comunes incluyen ganglios inflamados (a menudo en el cuello), fiebre, sudores nocturnos y pérdida de peso. Aunque existen factores hereditarios que incrementan el riesgo, la infección por el virus de Epstein-Barr (EBV) y otros desequilibrios inmunológicos también pueden favorecer su desarrollo. Un diagnóstico precoz y la elección del tratamiento adecuado (quimioterapia, radioterapia o inmunoterapia) suelen brindar un mejor pronóstico.

Referencias: Sud A (2017-12-01) – Eur J Hum Genet

1.4.4. Linfoma folicular

El linfoma folicular es un tipo de linfoma no Hodgkin de crecimiento relativamente lento que afecta a los linfocitos B, localizándose frecuentemente en ganglios linfáticos, médula ósea y otros tejidos linfáticos. Puede manifestarse con aumento indoloro de ganglios, fatiga y sudoración nocturna, y su evolución varía de un paciente a otro. Además de la predisposición genética, el envejecimiento, la inmunodepresión y la exposición a ciertos agentes químicos o radiación pueden influir en su aparición. El diagnóstico temprano y un control médico regular resultan fundamentales para abordar la enfermedad y establecer un plan de tratamiento personalizado.

Referencias: Skibola CF (2014-10-02) – Am J Hum Genet

1.4.5. Mieloma múltiple

El mieloma múltiple es un tipo de cáncer que se origina en las células plasmáticas de la médula ósea, las cuales producen anticuerpos. Estas células anómalas pueden acumularse y desplazar a las células sanguíneas sanas, generando síntomas como dolor óseo, fatiga, infecciones recurrentes y anemia. Aunque a menudo aparece en personas de edad avanzada, también puede diagnosticarse en personas más jóvenes si existen factores predisponentes. Es más frecuente en hombres. Además de la genética, otros elementos pueden favorecer el desarrollo de mieloma múltiple, como la exposición a sustancias químicas (por ejemplo, agroquímicos), el sobrepeso, determinadas condiciones de salud preexistentes (como la gammopatía monoclonal de significado incierto, MGUS) y posibles alteraciones del sistema inmunitario. Los controles médicos regulares, incluyendo análisis de sangre específicos (proteínoograma, hemograma) y, cuando se estime oportuno, estudios de imagen, resultan claves para la detección precoz y el abordaje terapéutico adecuado.

Referencias: Mitchell JS (2016-07-01) – Nat Commun

| 1.5. Sistema nervioso

1.5.1. Glioblastoma

El glioblastoma (GBM) es la forma más agresiva de glioma, caracterizado por un crecimiento rápido y una alta capacidad de infiltración en el tejido cerebral. Sus síntomas incluyen, entre otros, dolores de cabeza intensos, náuseas, alteraciones neurológicas y cambios en la personalidad. Se han identificado ciertas alteraciones genéticas que predisponen a su desarrollo, y factores como el envejecimiento y la radiación craneal previa pueden incrementar el riesgo. A pesar de su agresividad, tratamientos que combinan cirugía, radioterapia y quimioterapia siguen siendo esenciales para mejorar la calidad de vida del paciente.

Referencias: Ostrom QT (2018-05-09) – Sci Rep

1.5.2. Glioma

El glioma es un tipo de tumor que se origina en las células gliales del cerebro o la médula espinal. Dependiendo de la ubicación y grado de malignidad, puede manifestarse con síntomas como dolores de cabeza, convulsiones o problemas cognitivos. Además de los factores hereditarios, la exposición a radiación ionizante, un sistema inmunológico comprometido y ciertas mutaciones genéticas contribuyen a su aparición. Un diagnóstico temprano y un abordaje multidisciplinario son determinantes en el pronóstico de esta enfermedad.

Referencias: Melin BS (2017-03-27) – Nat Genet

| 1.6. Sistema óseo

1.6.1. Osteosarcoma

El osteosarcoma es un tipo de cáncer óseo maligno que se origina en las células formadoras de hueso (osteoblastos), provocando el crecimiento de tumores agresivos en los huesos largos, especialmente en el fémur, la tibia y el húmero. Es más común en adolescentes y adultos jóvenes, ya que suele desarrollarse en áreas de rápido crecimiento óseo. Los síntomas incluyen dolor persistente en los huesos, hinchazón, fracturas espontáneas y limitación en el movimiento. El tratamiento suele incluir quimioterapia, cirugía y, en algunos casos, radioterapia, dependiendo de la extensión del tumor y la presencia de metástasis. La genética puede influir en la aparición del osteosarcoma, ya que se han asociado genes que están implicados en el control del crecimiento óseo y la reparación del ADN. Además, ciertas condiciones genéticas, como el síndrome de Li-Fraumeni y el retinoblastoma hereditario, aumentan el riesgo de desarrollar este tipo de cáncer.

Referencias: Savage SA et al (2013-06-02) – Nat Genet

1.6.2. Sarcoma de ewing

El sarcoma de Ewing es un tumor maligno que se origina principalmente en los huesos o en los tejidos blandos circundantes, afectando con más frecuencia a niños, adolescentes y adultos jóvenes. Se caracteriza por ser de rápido crecimiento y suele presentarse en la pelvis, fémur, costillas y huesos largos. Entre sus síntomas principales se incluyen dolor e inflamación en la zona afectada, además de fiebre y cansancio en casos más avanzados. El diagnóstico temprano y el tratamiento (que suele incluir quimioterapia, cirugía y radioterapia) son cruciales para mejorar el pronóstico. La genética juega un papel destacado en el sarcoma de Ewing, ya que se ha observado que la mayoría de los casos presentan una translocación cromosómica característica (t(11;22)) que fusiona los genes EWSR1 y FLI1, alterando los mecanismos que regulan el crecimiento celular. Aunque no existe una herencia directa como tal, ciertas predisposiciones genéticas pueden aumentar la susceptibilidad a presentar este tipo de tumor.

Referencias: Machiela MJ (2018-08-09) – Nat Commun

| 1.7. Sistema reproductor

1.7.1. Cáncer de cuello uterino

El cáncer de cuello uterino es un crecimiento anormal de células que se origina en la parte inferior del útero, donde este se une con la vagina. Representa uno de los cánceres ginecológicos más comunes, y en el 95% de los casos está relacionado con una infección persistente por el virus del papiloma humano (VPH) no tratada. Tener un sistema inmunitario debilitado o deprimido, tener muchas parejas sexuales, fumar, el uso prolongado de anticonceptivos orales, infección por clamidia y antecedentes familiares son los principales factores de riesgo. Además, estudios genéticos han asociado variantes genéticas localizadas en el cromosoma 6, cromosoma donde se encuentran los genes que componen el sistema HLA (antígenos leucocitarios humanos), con una mayor predisposición genética a desarrollar este tipo de cáncer en caso de presentar una infección por VPH.

Referencias: [Rashkin SR \(2020-09-04\) – Nat Commun](#)

1.7.2. Cáncer endometrial

El cáncer endometrial afecta la capa interna del útero (endometrio) y suele presentarse con sangrados anormales, especialmente después de la menopausia. Un diagnóstico temprano facilita la intervención y mejora significativamente el pronóstico. Entre los factores que contribuyen a su desarrollo destacan la predisposición genética, la obesidad, la diabetes y el desequilibrio de hormonas femeninas (exceso de estrógenos). Mantener un peso saludable, vigilar cambios en el ciclo menstrual y acudir a revisiones ginecológicas frecuentes son claves para una buena prevención. Si se sospecha de cáncer hereditario, valorar realizar diagnóstico genético enfocado en el síndrome de Lynch.

Referencias: [O'Mara TA \(2018-08-09\) – Nat Commun](#)

| 1.8. Sistema respiratorio

1.8.1. Adenocarcinoma de pulmón

El adenocarcinoma es el subtipo de cáncer de pulmón más frecuente, especialmente entre no fumadores, y se origina a partir de las células glandulares que recubren las vías respiratorias. Suele detectarse en fases avanzadas debido a la inespecificidad de síntomas como tos, fatiga y dificultades respiratorias. Además del tabaquismo (activo o pasivo), contribuyen a su aparición exposiciones como la contaminación y ciertas mutaciones genéticas. Los chequeos regulares, las pruebas de imagen y la identificación de signos tempranos pueden mejorar de forma considerable el pronóstico.

Referencias: [McKay JD \(2017-06-12\) – Nat Genet](#)

1.8.2. Cáncer de pulmón

El cáncer de pulmón es una de las principales causas de muerte por cáncer en el mundo, y en la mayoría de los casos está relacionado con el tabaquismo. Sus síntomas pueden incluir tos persistente, dificultad para respirar, dolor torácico y pérdida de peso. Aunque el tabaco es el factor de riesgo más significativo, la exposición a sustancias como el radón, el asbesto y la contaminación atmosférica, así como las predisposiciones genéticas, también pueden influir en el desarrollo de la enfermedad. La prevención se basa en evitar el tabaco y reducir al máximo el contacto con estos agentes nocivos.

Referencias: [Gorman BR \(2024-10-04\) – Nat Commun](#)

| 1.9. Sistema tegumentario

1.9.1. Carcinoma basocelular

El carcinoma basocelular es el tipo de cáncer de piel más frecuente y se origina en las células basales de la epidermis. Suele crecer lentamente y raramente hace metástasis, pero puede invadir tejidos locales si no se trata. Se manifiesta con lesiones o bultos perlados y brillantes en zonas expuestas al sol, como rostro y cuello. Además de la susceptibilidad genética, los principales factores implicados son la radiación ultravioleta (UV) crónica, la piel clara y la edad avanzada. Para prevenir o detectar tempranamente este carcinoma, se recomienda la protección solar adecuada y revisiones dermatológicas periódicas. La incidencia de la enfermedad ronda el 10%, y su heredabilidad se sitúa en el 43%.

Referencias: Chahal HS (2016-08-19) – Nat Commun

1.9.2. Carcinoma de células escamosas de la piel

El carcinoma de células escamosas se desarrolla en las células escamosas de la epidermis y puede aparecer en cualquier parte del cuerpo expuesta al sol, aunque también se observa en mucosas y áreas de cicatrices crónicas. Puede manifestarse como lesiones escamosas o ulceraciones que no cicatrizan correctamente. Además de la predisposición genética, la exposición prolongada a la radiación UV, el uso de cabinas de bronceado y la presencia de ciertas lesiones precancerosas incrementan el riesgo de su aparición. La fotoprotección, la detección temprana de cambios en la piel y la extirpación de lesiones sospechosas constituyen las medidas más eficaces para prevenir complicaciones. Su incidencia es del 1% y tiene una heredabilidad del 25%.

Referencias: Kavita Y Sarin et al., (2020) – Nat Commun

1.9.3. Melanoma cutáneo

El melanoma es un cáncer agresivo que se origina en los melanocitos, las células productoras de pigmento de la piel. Puede aparecer en forma de un lunar nuevo o como cambios en uno existente (color, forma, tamaño), y su detección temprana es clave para un mejor pronóstico. La predisposición genética, como mutaciones en genes específicos, y factores ambientales como la exposición excesiva a los rayos UV son determinantes en su aparición. Un autoexamen regular de la piel, sumado a revisiones médicas, contribuye de forma decisiva a identificar signos de alarma a tiempo. Esta enfermedad tiene una incidencia del 0.005%, y una heredabilidad del 25%.

Referencias: Law MH (2015-08-03) – Nat Genet

2. Patología benigna ginecológica

| 2.1. Sistema reproductor

2.1.1. Leiomioma uterino

Los leiomiomas uterinos (UL) son las neoplasias más comunes del aparato reproductor femenino y la principal causa de histerectomía (extracción del útero). Se trata de tumores benignos del músculo liso que crecen generalmente en el útero. Por ese motivo, también se adquieren el nombre de fibromas uterinos y son los tumores no cancerosos más comunes entre las mujeres de edad fértil. Pueden provocar sangrados abundantes, dolor pélvico y problemas de fertilidad, si bien algunos casos permanecen asintomáticos. La herencia juega un papel en su aparición, y factores como la obesidad, los niveles hormonales y la edad reproductiva tardía pueden aumentar las probabilidades de desarrollarlos. El control ginecológico periódico y los tratamientos personalizados (desde terapia farmacológica hasta cirugía) resultan esenciales en su abordaje.

Referencias: Gallagher CS (2019-10-24) – Nat Commun