

Mutaciones en el gen *MEN1* (neoplasia endocrina múltiple tipo 1)

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *MEN1*

Las personas con una mutación en el gen *MEN1* tienen una condición llamada neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (*MEN1*, por sus siglas en inglés). Esta condición produce tumores en las glándulas endocrinas, principalmente en la glándula paratiroidea, el páncreas y la hipófisis, además de otros tumores. La *MEN1* puede diagnosticarse clínicamente cuando una persona tiene al menos dos de los tres principales tumores endocrinos (paratiroideo, hipofisario y pancreático) de *MEN1*. Hay personas que también pueden tener *MEN1* sin cumplir los criterios de esa definición.

Tipos de tumores asociados a las mutaciones en el gen *MEN1*

La *MEN1* está asociada a estos riesgos de tumores endocrinos:

- Tumores paratiroideos o hiperplasia paratiroidea (riesgo del 98 % a los 50 años). Los tumores que se forman en las glándulas paratiroideas de las personas con *MEN1* no suelen ser cancerosos, pero pueden producir una cantidad excesiva de hormonas. Esto hace que el calcio pase de los huesos a la sangre, lo que debilita los huesos y puede producir cálculos renales.
- Tumor hipofisario (35 % de riesgo de por vida).
- Gastrinoma pancreático (40 % de riesgo de por vida).
- Insulinoma pancreático (10 % de riesgo de por vida).
- Tumores carcinoides (cáncer bronquial y cáncer de timo) (10 % de riesgo de por vida).
- Cáncer adrenocortical (entre el 20 % y el 40 % de riesgo de por vida).

La *MEN1* también está asociada a tumores no endocrinos, como angiomas faciales, colagenomas y lipomas múltiples.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *MEN1* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los familiares de primer grado (hijos, hermanos y padres) de las personas con una mutación en el gen *MEN1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Aproximadamente, el 10 % de las personas con *MEN1* no tiene antecedentes familiares de la enfermedad; por lo tanto, tienen una mutación nueva (*de novo*).

Tratamiento de los riesgos de tumores

Las directrices de abajo se basan en las Clinical Practice Guidelines in Oncology (Guías de práctica clínica en oncología) actuales de la National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer o NCCN, por sus siglas en inglés) (v1.2019) para personas que tienen *MEN1*. Estas recomendaciones pueden ayudar a reducir el riesgo de tener un tumor o a detectar un tumor en etapa de desarrollo:

Análisis bioquímicos

- Se pueden hacer análisis de la hormona paratiroidea y de calcio una vez al año.
- Se pueden hacer análisis de prolactina una vez al año y del factor de crecimiento insulinoide (IGF, por sus siglas en inglés) tipo 1 cada 3 a 5 años.

Estudios por imágenes

- Se puede hacer una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de cerebro con contraste cada 3 a 5 años.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer una tomografía computarizada (CT, por sus siglas en inglés) o una MRI de abdomen/pelvis cada 1 a 3 años.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer una CT o una MRI de tórax con contraste cada 1 a 3 años.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer ecografías endoscópicas (EUS, por sus siglas en inglés) seriadas.

Cirugía

- Por lo general, se recomienda la paratiroidectomía total o parcial.

Última actualización: 1/9/2020