

Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2)

Lo que debe saber sobre la neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2)

La neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2, por sus siglas en inglés) es una condición causada por mutaciones en el gen *RET*. La MEN2 se clasifica en tres subtipos: MEN2A, FMTC (cáncer de tiroides medular familiar) y MEN2B. En todos los subtipos, hay un riesgo muy alto de cáncer medular de tiroides (MTC, por sus siglas en inglés). Además, algunas personas con MEN2 tienen un mayor riesgo de tener tumores en la glándula suprarrenal (feocromocitoma) y en las glándulas paratiroides. Las características y los riesgos de cáncer varían según la mutación específica en el gen *RET*.

Riesgos de cáncer o tumores asociados a la MEN2

- **Cáncer medular de tiroides:** Las personas con MEN2 tienen un riesgo del 95 % al 100 % de padecer cáncer medular de tiroides. Esto puede ocurrir ya en la infancia o en la niñez. Los riesgos también pueden variar según la mutación.
- **Feocromocitoma:** Las personas con MEN2 tienen hasta un 50 % de riesgo de por vida de padecer feocromocitoma. Este riesgo varía según el subtipo de MEN2. Estos tumores no suelen ser cancerosos, pero pueden producir una cantidad excesiva de hormonas llamadas catecolaminas, que pueden causar una presión muy alta. **Tumores paratiroides:** Las personas con MEN2 tienen hasta un 25 % de riesgo de por vida de tener tumores paratiroides. Este riesgo varía según el subtipo de MEN2. Estos tumores no suelen ser cancerosos, pero pueden producir una cantidad excesiva de hormonas paratiroides (hiperparatiroidismo). Esto hace que el calcio pase de los huesos a la sangre, lo que debilita los huesos y puede producir cálculos renales. **Amiloidosis cutánea:** Rara vez, se ha informado que las personas con MEN2 tengan amiloidosis cutánea. Esta condición de la piel produce lesiones, particularmente en la espalda y en la zona escapular, mejora con la exposición al sol y empeora con el estrés. Estas lesiones pueden producirse a una edad temprana.

Riesgos para los familiares

La MEN2 se hereda de forma autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas que tienen una mutación en el gen *RET* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Algunas personas (aproximadamente el 50 %) con MEN2B tienen una nueva mutación en el gen *RET* que no fue heredada de ninguno de los padres, también conocida como mutación *de novo*. Las personas con una mutación en el gen *RET* pueden tener o no cáncer de tiroides, tumores en la glándula suprarrenal o tumores en las glándulas paratiroides. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *RET* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

- **Cáncer medular de tiroides:** Se puede hacer un examen físico, una ecografía de tiroides y análisis de la concentración de calcitonina sérica cada año a partir de los 3 a 5 años o en el momento del diagnóstico de MEN2. Se debe considerar la posibilidad de hacer una tiroidectomía profiláctica (extirpación quirúrgica de la glándula tiroidea) en las personas con una concentración elevada de calcitonina sérica y portadoras de mutaciones de riesgo moderado. La edad recomendada para iniciar las pruebas de detección o considerar una tiroidectomía varía según la mutación específica en el gen *RET*.

- Feocromocitoma: Se puede hacer una medición anual de plasma o análisis de orina de 24 horas de metanefrinas fraccionadas a partir de los 11 a 16 años o en el momento del diagnóstico de MEN2. La edad recomendada para iniciar el control varía según la mutación específica en el gen *RET*. Las resonancias magnéticas (MRI, por sus siglas en inglés) o las tomografías computarizadas (CT, por sus siglas en inglés) deben hacerse con evidencia bioquímica o síntomas compatibles con un feocromocitoma. Si se detecta un feocromocitoma, se recomienda hacer una cirugía para extirpar la totalidad o una parte de las glándulas suprarrenales afectadas.
- Hiperparatiroidismo: Se puede hacer un análisis bioquímico anual de las mediciones de calcio corregido por albúmina o calcio sérico ionizado a partir de los 11 a 16 años o en el momento del diagnóstico de MEN2. La edad recomendada para iniciar el control varía según la mutación específica en el gen *RET*. Se deben extirpar quirúrgicamente las glándulas paratiroides visiblemente agrandadas.
- Amiloidosis cutánea: Se puede considerar la posibilidad de hacer un examen dermatológico.

Última actualización: 1/9/2020