



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en MAX

Síndrome hereditario de paraganglioma y feocromocitoma

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **MAX**. Esto significa que puedes tener un riesgo aumentado de desarrollar feocromocitomas (tumores de la glándula suprarrenal), a menudo en ambas glándulas, y con menos frecuencia paragangliomas. Este riesgo depende principalmente de si heredaste la variante de tu padre. Los controles periódicos permiten detectar estos tumores cuando son pequeños. 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 MAX?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **MAX**. Este gen produce una proteína que regula la actividad de MYC, un "acelerador" del crecimiento de las células. Cuando **MAX** no funciona, algunas células de la glándula suprarrenal y del tejido nervioso pueden crecer en exceso y formar tumores.

Los paragangliomas son tumores que se forman en tejido nervioso especializado, en el cuello, el tórax, el abdomen o la pelvis; cuando aparecen en la glándula suprarrenal se llaman feocromocitomas. La mayoría no son cáncer, pero algunos pueden extenderse a otros órganos. Muchos producen hormonas como la adrenalina, que pueden causar presión alta, palpitaciones, sudoración y dolor de cabeza.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en MAX
Feocromocitoma o paraganglioma, si la variante viene del padre	muy raro	~22–50% a los 40 años
Tumores en ambas glándulas suprarrenales (si aparece uno)	—	frecuente
Extensión a otros órganos (si aparece un tumor)	—	~10%
Otros (hipófisis, paratiroides, neuroblastoma)	muy raro	descritos en pocos casos

Estimaciones de series internacionales; como **MAX** es un gen poco frecuente, las cifras se basan en pocas familias. El efecto del origen paterno está bien descrito, aunque se han informado casos excepcionales heredados de la madre.



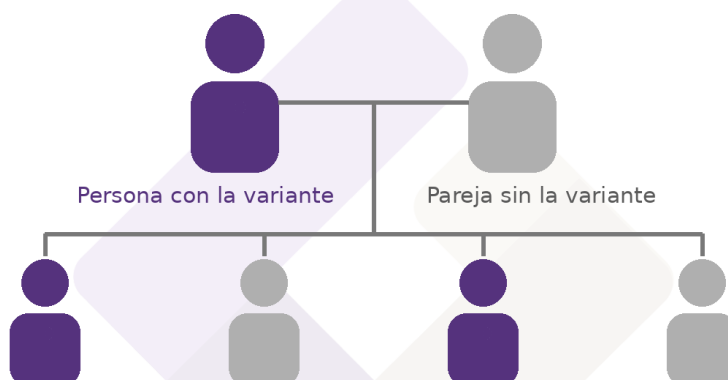
Recuerda: muchas personas con una variante en **MAX** nunca desarrollan un tumor. Con controles periódicos, cuando aparece, suele detectarse a tiempo.



¿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.

Esta variante tiene una particularidad: el riesgo de desarrollar tumores existe casi solo cuando se hereda del padre. Si la heredaste de tu madre, tu riesgo es muy bajo (aunque no es cero), aunque puedes transmitir la variante a tus hijos; si tus hijos la heredan de ti siendo hombre, sí tendrán el riesgo. Tu genetista revisará de qué lado de tu familia viene la variante.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de tumores neuroendocrinos y suprarrenales (versión 1.2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Niños, niñas y adultos		
Control de presión arterial y consultar ante síntomas (palpitaciones, sudoración, dolor de cabeza)	10–15 años	En cada control médico
Metanefrinas en sangre (libres) u orina de 24 horas (fraccionadas)	10–15 años	Anual
Resonancia magnética de cuerpo completo (o desde la base del cráneo hasta la pelvis)	10–15 años	Cada 2–3 años
Antes de una cirugía, una anestesia o un embarazo: medir metanefrinas	Siempre	Cada vez
Evitar tomografías (escáner) repetidas: preferir la resonancia, sobre todo en niños	Siempre	Siempre
Todas las personas		
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Recomendaciones según NCCN 2026: los controles se mantienen de por vida. Si no hay síntomas ni alteraciones previas, los exámenes anuales pueden omitirse y mantener la resonancia cada 2–3 años. Otras guías (consenso internacional, Amar 2021; AACR, Rednam 2025) proponen



comenzar algo antes en algunos genes, una evaluación completa antes de buscar un embarazo y espaciar los controles en edades avanzadas. Las personas que heredaron la variante de su madre tienen un riesgo menor; su plan de controles se conversa con el equipo.

Si tienes o tuviste un tumor

Si el tumor produce hormonas, antes de la cirugía se indican medicamentos que controlan la presión arterial (bloqueo alfa) durante 1 a 2 semanas, y la operación se realiza en un equipo con experiencia, idealmente por vía mínimamente invasiva. Si el tumor está en la glándula suprarrenal, puede considerarse una cirugía que conserve parte de la glándula, porque pueden aparecer tumores en ambos lados. Los paragangliomas del cuello que crecen lento a veces solo se observan, o se tratan con radioterapia, para proteger los nervios cercanos.

Después del tratamiento, los controles continúan de por vida. El comité oncológico definirá el mejor tratamiento para tu situación.



¿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 pueden tener y transmitir la variante; el riesgo de tumores depende sobre todo de si se heredó del padre.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la infancia, antes de los 10–15 años, sobre todo si tú eres hombre; si eres mujer, el estudio puede conversarse con el equipo.



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 un tumor?

No necesariamente. Si heredaste la variante de tu padre, el riesgo es importante, pero los controles permiten detectar los tumores cuando son pequeños. Si la heredaste de tu madre, el riesgo es menor.

2

¿Qué síntomas debo vigilar?

Consulta si tienes presión arterial alta (especialmente en una persona joven o difícil de controlar), episodios de palpitaciones, sudoración intensa, dolor de cabeza o palidez, o un bulto en el cuello. Muchos tumores no dan síntomas, por eso son importantes los controles.

3

¿Por qué importa si la variante viene de mi padre o de mi madre?

Porque para que se forme un tumor, las células deben perder el cromosoma que trae la copia sana del gen, y ese cromosoma contiene también otros genes protectores que solo funcionan cuando vienen de la madre. Cuando la variante se heredó del padre, una sola pérdida elimina ambas protecciones; cuando se heredó de la madre, eso casi nunca ocurre. Por eso el riesgo es muy bajo si la variante viene de la madre, aunque no es cero.

4

¿Puedo embarazarme?

Sí. Antes de buscar un embarazo se recomienda completar los controles (exámenes de sangre u orina y resonancia), porque un tumor que produce hormonas puede causar complicaciones durante el embarazo o el parto. Lo mismo antes de una cirugía o anestesia.



5

¿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

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Neuroendocrine and Adrenal Tumors. Versión 1.2026.

Rednam SP, Kamihara J, Beckett KD, et al. Update on tumor surveillance for children with hereditary pheochromocytoma/paraganglioma syndromes. Clin Cancer Res. 2025;31(16):3368.

Burnichon N, Cascón A, Schiavi F, et al. **MAX** mutations cause hereditary and sporadic pheochromocytoma and paraganglioma. Clin Cancer Res. 2012;18(10):2828-2837. *Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.*