



Mi estudio genético encontró una variante en PRKAR1A

Complejo de Carney

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio (o el de tu hijo o hija) encontró una variante patogénica en el gen **PRKAR1A**. Esto significa que tienes el complejo de Carney, una condición poco frecuente que causa manchas pigmentadas en la piel, tumores benignos llamados mixomas (en el corazón, la piel y las mamas) y tumores de distintas glándulas endocrinas. Aunque la mayoría son benignos, algunos, como los mixomas del corazón, pueden causar complicaciones graves si no se detectan. Los controles permiten encontrarlos a tiempo. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo aumentado de tumores, en su gran mayoría benignos, en algunas glándulas.
- Los controles periódicos permiten detectarlos a tiempo y evitar sus complicaciones.
- Tus familiares pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer: la mayoría de estos tumores son benignos.
- 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 PRKAR1A y el complejo de Carney?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **PRKAR1A**. Este gen regula una vía de señales (la proteína cinasa A) que controla el crecimiento de las células y la producción de hormonas. Cuando una copia no funciona, algunas células crecen en exceso.

Las manchas de la piel (lentigos) son pequeñas manchas oscuras en los labios, los párpados y los genitales. Los mixomas del corazón pueden obstruir el flujo de sangre o desprender fragmentos que causan una embolia, por eso se buscan con ecocardiograma. Las glándulas suprarrenales pueden producir cortisol en exceso (síndrome de Cushing), la hipófisis puede producir hormona de crecimiento y pueden aparecer nódulos de tiroides y tumores de los testículos, en general benignos.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada en las personas con complejo de Carney:

Manifestación	Población general	Con complejo de Carney
Manchas pigmentadas de la piel (lentigos)	—	~70–75%
Mixomas del corazón	muy raros	~20–40%
Cortisol en exceso (enfermedad suprarrenal nodular)	muy raro	~25–60%
Tumores de los testículos (hombres, en general benignos)	raros	~30–75%
Nódulos de tiroides (pocas veces cáncer)	frecuentes	~60%
Exceso de hormona de crecimiento (acromegalia)	muy raro	~10%



Manifestación	Población general	Con complejo de Carney
Schwannoma melanótico (nervios)	muy raro	~10% (a veces maligno)

Cifras de revisiones internacionales (Correa 2015) y de GeneReviews. Las manifestaciones varían mucho, incluso dentro de una familia.

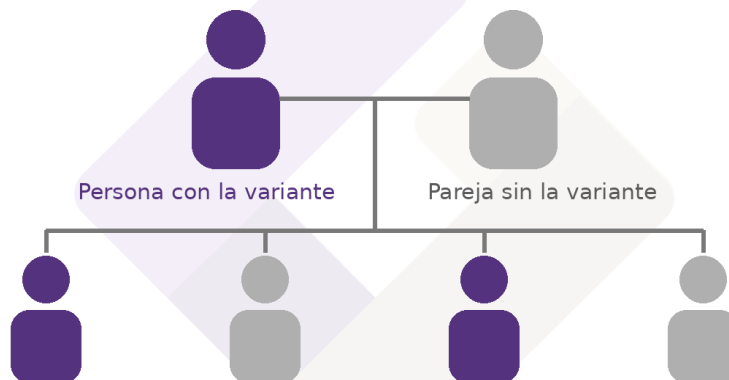
Recuerda: la mayoría de los tumores del complejo de Carney son benignos. El ecocardiograma periódico es el control más importante, porque detecta los mixomas del corazón antes de que causen complicaciones.



¿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.

Cerca de 1 de cada 3 personas es la primera de su familia con la condición (la variante apareció por primera vez en ella).



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



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN para el complejo de Carney. Estas son las recomendaciones de los expertos (Correa 2015; GeneReviews). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y tus manifestaciones.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Corazón		
Ecocardiograma	Al diagnóstico (desde la infancia)	Anual; cada 6 meses si ya hubo un mixoma
Glándulas endocrinas		
Cortisol en orina de 24 horas o test de supresión (Cushing)	Pubertad	Anual
IGF-1 (hormona de crecimiento) y prolactina	Pubertad	Anual
Ecografía de tiroides	Al diagnóstico	Según hallazgos
Hombres: ecografía de testículos	Al diagnóstico	Según hallazgos (anual si hay lesiones)
Mujeres: ecografía pélvica (ovarios)	Al diagnóstico	Según hallazgos
Todas las personas		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Consultar ante falta de aire, desmayos o síntomas de embolia (debilidad de un lado del cuerpo, alteración del habla), aumento de peso con cara redonda, o un bulto en la mama o el testículo	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

En niños, el control de crecimiento y desarrollo puberal se realiza en cada consulta pediátrica. Las resonancias de columna o de otros nervios se indican solo si hay síntomas.

Tratamientos

Los mixomas del corazón se extirpan con cirugía apenas se detectan, porque pueden causar complicaciones graves; pueden reaparecer, por eso los controles continúan. El exceso de cortisol se trata habitualmente con cirugía de las glándulas suprarrenales. Los demás tumores se tratan según su tipo. Tu equipo multidisciplinario definirá el mejor tratamiento.



¿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; los hombres tienen además riesgo de tumores de los testículos.



Hijos e hijas deben estudiarse en la infancia, porque los mixomas del corazón pueden aparecer en niños y el ecocardiograma comienza al diagnóstico.



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

¿Por qué es tan importante el ecocardiograma?

Porque los mixomas del corazón no siempre dan síntomas, pero pueden obstruir el flujo de sangre o causar una embolia. Detectarlos pequeños permite operarlos de forma programada.

2

¿Voy a tener cáncer?

La mayoría de los tumores del complejo de Carney son benignos. Algunos, como ciertos schwannomas o tumores de tiroides, pueden ser malignos, por eso los controles son importantes.

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 · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Correa R, Salpea P, Stratakis CA. Carney complex: an update. Eur J Endocrinol. 2015;173(4):M85-M97.

Stratakis CA, Raygada M. Carney complex. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.

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

