



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CDKN1B

Neoplasia endocrina múltiple tipo 4 (MEN4)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **CDKN1B**. Esto significa que tienes la neoplasia endocrina múltiple tipo 4 (MEN4), una condición poco frecuente, parecida a la **MEN1**, que aumenta el riesgo de tumores en las glándulas que producen hormonas: sobre todo las paratiroides y la hipófisis, y con menos frecuencia el páncreas y otros órganos. La mayoría de estos tumores son benignos. Los controles permiten detectarlos 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 CDKN1B?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CDKN1B**. Este gen produce la proteína p27, un freno de la división de las células. Cuando una copia no funciona, algunas células de las glándulas endocrinas pueden crecer en exceso y formar tumores.

El hiperparatiroidismo (aumento del calcio en la sangre) es la manifestación más frecuente y suele aparecer en la adultez. Los tumores de la hipófisis pueden producir hormonas en exceso (por ejemplo, de crecimiento o prolactina) o crecer sin producirlas. MEN4 se describió hace pocos años y en pocas familias, por lo que todavía se está aprendiendo sobre ella.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada en las personas descritas con MEN4:

Manifestación	Población general	Con variante en CDKN1B
Hiperparatiroidismo primario	~0,1–0,3%	~75–80%
Tumores de la hipófisis	raros	~35–40%
Tumores neuroendocrinos del páncreas, estómago o pulmón	muy raros	poco frecuentes
Otros (suprarrenal, tiroides, útero)	—	descritos en pocos casos

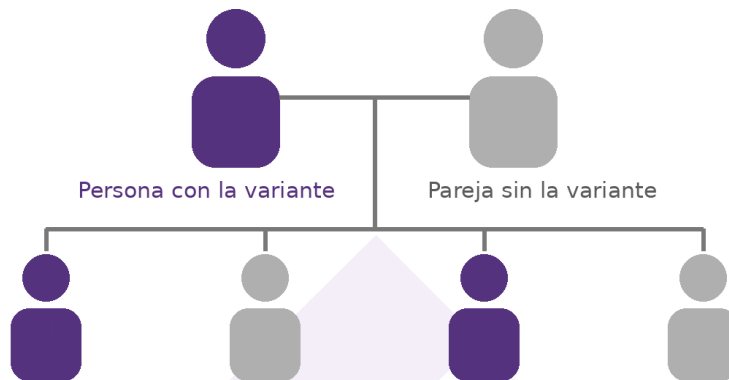
Cifras de revisiones de los casos publicados (Alrezk 2017). Como se basan en pocas familias, muchas identificadas por tener varios casos, el riesgo real podría ser menor.

Recuerda: la mayoría de los tumores de la MEN4 son benignos. Con controles periódicos, se detectan 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.



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



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN específicas para MEN4. Por su parecido con la **MEN1**, los expertos recomiendan controles similares, adaptados al menor riesgo. Tu equipo de salud definirá tu plan.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Controles		
Calcio (y albúmina) y hormona paratiroidea en sangre	Adolescencia	Anual
Prolactina e IGF-1 (hormonas de la hipófisis)	Adolescencia	Anual
Resonancia de hipófisis	Al diagnóstico	Cada 3–5 años
Resonancia de abdomen (páncreas y suprarrenales)	Adulthood	Cada 3–5 años o según indicación
Todas las personas		
Consultar ante cansancio, cálculos renales, dolor de cabeza con alteraciones de la visión, alteraciones de la menstruación, salida de leche por los pezones o cambios en el tamaño de manos y pies	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

*Recomendaciones basadas en la opinión de expertos (Alrezk 2017) y en las guías de **MEN1** (NCCN 2026; Thakker 2012), adaptadas al riesgo de MEN4. Se sugiere control con un endocrinólogo.*

Si tienes un tumor

El hiperparatiroidismo se trata con cirugía de las paratiroides, realizada por un cirujano con experiencia. Los tumores de la hipófisis se tratan con medicamentos o cirugía, según el tipo. El equipo de endocrinología 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 tienen riesgos similares y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la adolescencia, antes de comenzar los controles.



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

¿Es lo mismo que la MEN1?

Es parecida, pero se debe a otro gen (**CDKN1B** en lugar de **MEN1**). Los tumores son similares, aunque parecen menos frecuentes y aparecer más tarde.

2

¿Voy a tener cáncer?

La mayoría de los tumores de la MEN4 son benignos. Los controles permiten detectarlos a tiempo.

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

Alrezk R, Hannah-Shmouni F, Stratakis CA. MEN4 and **CDKN1B** mutations: the latest of the MEN syndromes. *Endocr Relat Cancer*. 2017;24(10):T195-T208.

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

Thakker RV, Newey PJ, Walls GV, et al. Clinical practice guidelines for multiple endocrine neoplasia type 1 (**MEN1**). *J Clin Endocrinol Metab*. 2012;97(9):2990-3011.

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