



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CDC73

Síndrome de hiperparatiroidismo y tumor mandibular

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **CDC73**. Esto significa que tienes el síndrome de hiperparatiroidismo y tumor mandibular (HPT-JT, por su sigla en inglés). Su manifestación principal es el aumento de función de las glándulas paratiroides, que eleva el calcio en la sangre. Además, aumenta el riesgo de un cáncer poco frecuente de las paratiroides, de tumores benignos en la mandíbula, de lesiones en los riñones y, en las mujeres, de tumores del útero. Los controles permiten detectar estos problemas a tiempo. 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 CDC73?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CDC73**. Este gen produce la parafibromina, una proteína que frena el crecimiento de las células. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido, pueden formarse tumores.

Las paratiroides son cuatro glándulas pequeñas en el cuello que regulan el calcio. Cuando una crece en exceso (hiperparatiroidismo), el calcio sube y puede causar cansancio, sed, cálculos renales y debilidad de los huesos, aunque muchas veces no da síntomas. A diferencia de otras formas hereditarias, con **CDC73** el riesgo de que el tumor de la paratiroides sea un cáncer es mayor, por eso se controla el calcio con frecuencia y se opera en un centro con experiencia.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada a lo largo de la vida:

Manifestación	Población general	Con variante en CDC73
Hiperparatiroidismo primario (desde la adolescencia)	~0,1–0,3%	~70–80%
Cáncer de paratiroides	muy raro	~15–20% de quienes tienen hiperparatiroidismo
Tumores benignos de la mandíbula (fibromas osificantes)	muy raros	~25–30%
Lesiones de los riñones (quistes, tumores)	raras	~15–20%
Tumores del útero (mujeres)	frecuentes (miomas)	aumentados



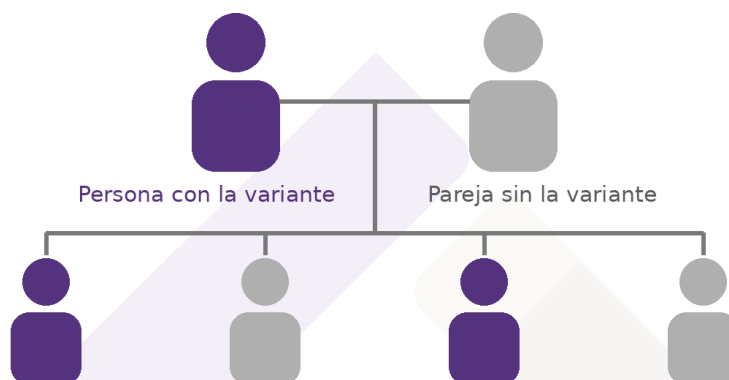
Cifras de GeneReviews y de series internacionales. Las cifras se basan en pocas familias y la expresión es variable: algunas personas con la variante no desarrollan manifestaciones.

Recuerda: el control periódico del calcio permite detectar el hiperparatiroidismo a tiempo y operarlo antes de que cause 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.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de GeneReviews y de consensos de endocrinología. Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Paratiroides y mandíbula		
Calcio (y albúmina) y hormona paratiroidea en sangre	5–10 años	Cada 6–12 meses
Radiografía panorámica de la mandíbula	10 años	Cada 5 años
Riñones y útero		
Resonancia o ecografía de riñones	Al diagnóstico	Cada 5 años
Mujeres: control ginecológico con ecografía	Edad reproductiva	Anual
Todas las personas		
Consultar ante cansancio, sed, orina abundante, cálculos renales, un bulto en el cuello o en la mandíbula, o sangrado vaginal anormal	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días



Si tienes hiperparatiroidismo u otro tumor

La cirugía de paratiroides debe realizarla un cirujano con experiencia, porque con **CDC73** existe más riesgo de cáncer. Si hay sospecha de cáncer, se extirpa la glándula sin romperla, junto con el tejido que la rodea. Después de la cirugía continúan los controles del calcio, porque pueden afectarse otras glándulas. Los tumores de la mandíbula y del riñón se tratan según su tamaño y tipo.



¿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; las mujeres tienen además riesgo de tumores del útero.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la infancia, antes de los 10 años, cuando comienzan los controles del calcio.



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



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. La mayoría de los tumores de paratiroides en este síndrome son benignos. Los controles permiten detectarlos a tiempo y operarlos en un centro con experiencia.



¿Por qué se controla el calcio tan seguido?

Porque el aumento del calcio es la primera señal de que una paratiroides está creciendo, y detectarlo temprano permite operar antes de que haya complicaciones o de que un tumor se vuelva maligno.



¿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

Hyde SM, Rich TA, Waguespack SG, Perrier ND, Hu MI. **CDC73**-related disorders. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.
Thakker RV. Genetics of parathyroid tumours. J Intern Med. 2016;280(6):574-583.
Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.

