



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en RET

Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **RET**. Esto significa que tienes neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2), una condición hereditaria que causa casi siempre un cáncer de tiroides llamado carcinoma medular, y con menos frecuencia tumores de las glándulas suprarrenales (feocromocitomas) y de las glándulas paratiroides. Saberlo es una gran ventaja: el cáncer medular de tiroides se puede prevenir extirpando la tiroides a tiempo, y los demás tumores pueden detectarse precozmente. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo muy alto de cáncer medular de tiroides, que se puede prevenir.
- El momento de la cirugía de tiroides depende de tu variante específica.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, deben 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 RET y la MEN2?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **RET**. Este gen produce un receptor que transmite señales de crecimiento a algunas células. Las variantes que causan MEN2 dejan este receptor "encendido" permanentemente, lo que hace crecer de forma anormal a las células C de la tiroides (que producen calcitonina) y a algunas células de las glándulas suprarrenales y paratiroides.

Existen dos formas principales. En la MEN2A, además del cáncer medular de tiroides, pueden aparecer feocromocitomas e hiperparatiroidismo, y a veces una lesión de la piel con picazón en la espalda (liquen amiloide) o enfermedad de Hirschsprung. En la MEN2B, el cáncer de tiroides aparece muy temprano y es más agresivo; las personas suelen tener pequeños nódulos en labios y lengua (neuromas), contextura alta y delgada, y alteraciones intestinales.

Las variantes de **RET** se agrupan en categorías de riesgo: máximo (p.Met918Thr), alto (codón 634 y p.Ala883Phe), moderado (la mayoría de las demás) y, según las guías NCCN, bajo (p.Val804Met). Tu genetista te dirá a qué categoría pertenece tu variante, porque de eso depende la edad de la cirugía y de los controles.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en RET
Cáncer medular de tiroides	muy raro	hasta 98%
Feocromocitoma (glándula suprarrenal)	muy raro	hasta 50% (según la variante)
Hiperparatiroidismo (MEN2A)	raro	hasta 25%



Tipo de cáncer	Población general	Con variante en RET
Cáncer medular con variante p.Val804Met (riesgo bajo)	muy raro	~4%

Cifras de las guías NCCN de tumores neuroendocrinos y suprarrenales (versión 1.2026) y de cáncer de tiroides (versión 2.2026). La edad de aparición depende de la categoría de riesgo: en la MEN2B (riesgo máximo, por ejemplo p.Met918Thr) el cáncer puede aparecer en el primer año de vida; en la categoría de riesgo alto (por ejemplo, variantes del codón 634) en la infancia; y en la de riesgo moderado, más tarde y con evolución más lenta. El hiperparatiroidismo es muy raro en la MEN2B.

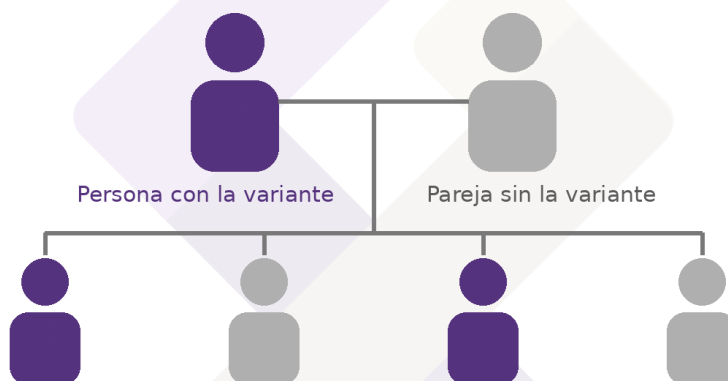
Recuerda: la cirugía de tiroides preventiva, hecha en el momento adecuado, puede evitar el cáncer medular de tiroides. Por eso es tan importante estudiar a los niños de la familia.



¿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 la MEN2B, cerca de la mitad de los casos aparecen por primera vez en la persona.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN (cáncer de tiroides, versión 2.2026; tumores neuroendocrinos y suprarrenales, versión 1.2026), según la categoría de riesgo de tu variante. Las edades de inicio de los controles, que la NCCN no precisa, provienen de la Asociación Americana de Tiroides (ATA 2015).

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Tiroides (cáncer medular)		
Riesgo máximo (p.Met918Thr, MEN2B): tiroidectomía total preventiva	Primer año de vida (o al diagnóstico)	Una vez
Riesgo alto (codón 634, p.Ala883Phe): calcitonina y ecografía de cuello; tiroidectomía total preventiva, con el momento guiado por la calcitonina	Controles desde los 3 años*; cirugía antes de los 5 años	Anual hasta la cirugía
Riesgo moderado: calcitonina y ecografía de cuello. La cirugía puede postergarse mientras sean normales, si no hay familiares con cáncer medular agresivo y la familia lo prefiere	5 años*	Anual
Riesgo bajo (p.Val804Met): seguimiento a largo plazo con calcitonina y ecografía, si no hay historia familiar importante de cáncer medular	Según indicación	Según indicación



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Después de la tiroidectomía: calcitonina, antígeno carcinoembrionario (CEA) y reemplazo de hormona tiroidea	Después de la cirugía	Según indicación, de por vida
Glándulas suprarrenales (feocromocitoma)		
Metanefrinas fraccionadas en sangre u orina	Riesgo máximo y alto: 11 años · Moderado: 16 años*	Anual (puede ser menos frecuente en algunas variantes de riesgo moderado)**
Antes de la cirugía de tiroides, de cualquier otra cirugía o anestesia, y antes de un embarazo: descartar feocromocitoma	Siempre	Cada vez
Glándulas paratiroides (MEN2A)		
Calcio y hormona paratiroidea (PTH) en sangre	Riesgo alto: 11 años · Moderado: 16 años*	Anual (puede ser menos frecuente en algunas variantes de riesgo moderado)**
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

* Edades de inicio según la ATA 2015; las guías NCCN no definen una edad de inicio. La ATA ubica a p.Ala883Phe en la categoría de riesgo máximo (cirugía en el primer año), mientras que la NCCN la agrupa con el riesgo alto (antes de los 5 años); la ATA no considera una categoría de riesgo bajo. ** Variantes de los codones 768, 790, 804 y 891, según la NCCN. Si hay un feocromocitoma, se opera primero, antes que la tiroides. En la cirugía de tiroides puede considerarse extirpar los ganglios centrales del cuello; si la calcitonina es baja, podría no ser necesario. Los niños deben operarse con un equipo de cirugía tiroidea pediátrica con experiencia.

Si tienes o tuviste cáncer medular de tiroides

Las guías NCCN recomiendan estudiar **RET** en toda persona con cáncer medular de tiroides, incluso sin familiares afectados (cerca de 6% tiene una variante hereditaria). La cirugía la realiza un equipo con experiencia en cáncer de tiroides, después de descartar un feocromocitoma. El seguimiento se hace con calcitonina y CEA, que permiten detectar si la enfermedad persiste o reaparece. Para la enfermedad avanzada existen medicamentos dirigidos específicamente contra **RET** (selpercatinib y pralsetinib). 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 tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas deben estudiarse lo antes posible, idealmente al nacer o en los primeros meses de vida en la MEN2B, y antes de los 3–5 años en las demás formas, porque la cirugía preventiva puede ser necesaria en la infancia.



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 cáncer?

Sin cirugía, casi todas las personas con MEN2 desarrollan cáncer medular de tiroides. Por eso se recomienda extirpar la tiroides de forma preventiva, en el momento que corresponda a tu variante. Los otros tumores se detectan a tiempo con exámenes de sangre u orina.

2

¿Cómo es la vida sin tiroides?

Después de la cirugía se toma una tableta diaria de hormona tiroidea (levotiroxina), de por vida. Con la dosis adecuada, se lleva una vida completamente normal, incluido el crecimiento y el desarrollo de los niños.

3

¿Por qué se opera a niños sanos?

Porque en la MEN2 el cáncer de tiroides puede aparecer en la infancia, y la cirugía hecha antes de que aparezca lo evita por completo. La edad depende del tipo de variante y de los niveles de calcitonina.

4

¿Qué es un feocromocitoma?

Es un tumor de la glándula suprarrenal que produce adrenalina y puede causar presión alta, palpitaciones, sudoración y dolor de cabeza. Es importante descartarlo antes de una cirugía o un embarazo, porque puede causar complicaciones graves si no se conoce.

5

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un equipo con experiencia en MEN2: endocrinólogo, cirujano de cabeza y cuello o endocrino, y genetista. En los niños, un endocrinólogo y cirujano pediátricos con experiencia.

6

¿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.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Thyroid Carcinoma. Versión 2.2026.

Wells SA Jr, Asa SL, Dralle H, et al. Revised American Thyroid Association guidelines for the management of medullary thyroid carcinoma. *Thyroid*. 2015;25(6):567-610.

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