



## Mi estudio genético encontró una variante en MEN1

### Neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1)

### ¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **MEN1**. Esto significa que tienes neoplasia endocrina múltiple tipo 1, una condición hereditaria que causa tumores en varias glándulas que producen hormonas, principalmente las paratiroides, el páncreas y la hipófisis. La mayoría de estos tumores son benignos, pero pueden producir hormonas en exceso, y algunos pueden ser malignos. Los controles periódicos permiten detectarlos y tratarlos a tiempo. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



#### Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo alto de desarrollar tumores en varias glándulas que producen hormonas.
- Los controles periódicos permiten detectarlos y tratarlos a tiempo.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, 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 MEN1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **MEN1**, que produce una proteína llamada menina, que funciona como un "freno" del crecimiento de las células de las glándulas endocrinas. Cuando una copia no funciona, estas células pueden crecer y formar tumores, a menudo en varias glándulas a la vez.

La manifestación más frecuente es el hiperparatiroidismo: las glándulas paratiroides producen demasiada hormona y aumenta el calcio en la sangre, lo que puede causar cálculos renales, debilidad de los huesos y cansancio. También pueden aparecer tumores neuroendocrinos del páncreas y del duodeno (algunos producen hormonas como gastrina o insulina), tumores de la hipófisis (como los que producen prolactina) y, con menos frecuencia, tumores del timo y del pulmón.



### ¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

| Tipo de cáncer                                                  | Población general | Con variante en MEN1 |
|-----------------------------------------------------------------|-------------------|----------------------|
| Hiperparatiroidismo (glándulas paratiroides)                    | ~0,1–0,3%         | más de 95%           |
| Tumores neuroendocrinos del páncreas o duodeno                  | muy raro          | 20–80%               |
| Gastrinoma (síndrome de Zollinger-Ellison)                      | muy raro          | 20–61%               |
| Insulinoma                                                      | muy raro          | 7–31%                |
| Tumores de la hipófisis                                         | ~0,1%             | 30–40%               |
| Tumores de las glándulas suprarrenales (habitualmente benignos) | ~3–7%             | 27–36%               |



| Tipo de cáncer                    | Población general | Con variante en MEN1 |
|-----------------------------------|-------------------|----------------------|
| Carcinoides del estómago          | muy raro          | 7–35%                |
| Carcinoides del timo o del pulmón | muy raro          | menos de 8%          |

Cifras de las guías NCCN de tumores neuroendocrinos y suprarrenales (versión 1.2026). También son frecuentes lesiones benignas de la piel (angiofibromas faciales, collagenomas) y lipomas, y pueden aparecer meningiomas. Los tumores neuroendocrinos del páncreas y del timo son la principal causa de complicaciones graves, por lo que su detección temprana es importante. Los carcinoides del timo son más frecuentes en hombres y en fumadores.

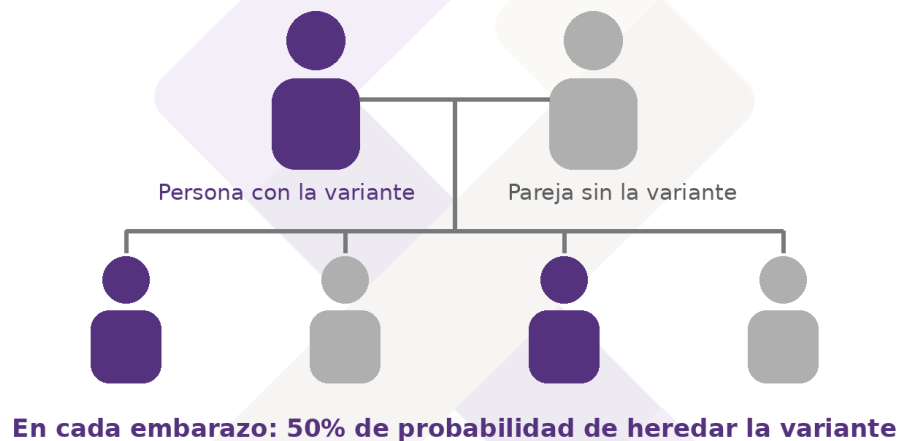
**Recuerda:** la mayoría de los tumores de la **MEN1** son benignos y tratables. Los controles periódicos permiten detectarlos cuando son pequeños.



## ¿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 cerca de 1 de cada 10 personas, la variante aparece por primera vez en ellas.



## Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de tumores neuroendocrinos y suprarrenales (versión 1.2026). Los controles comienzan entre los 8 y 15 años, aunque ya se hayan tenido tumores o tratamientos.

| Qué hacer                                                                                                  | Desde cuándo | Con qué frecuencia |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|--------------------|
| <b>Controles (desde los 8–15 años)</b>                                                                     |              |                    |
| Calcio y albúmina en sangre (paratiroides); si el calcio sube, hormona paratiroidea, vitamina D e imágenes | 8–15 años    | Anual              |
| Resonancia (preferida) o escáner de abdomen; considerar endosonografía (páncreas)                          | 8–15 años    | Cada 1–3 años      |
| Hormonas del páncreas que hayan estado alteradas, o según síntomas                                         | 8–15 años    | Según indicación   |
| Resonancia de hipófisis con contraste, prolactina e IGF-1                                                  | 8–15 años    | Cada 3–5 años      |
| Escáner o resonancia de tórax (timo y pulmón)                                                              | 8–15 años    | Cada 1–3 años      |
| Preferir estudios sin radiación en los controles prolongados                                               | Siempre      | Siempre            |
| <b>Todas las personas</b>                                                                                  |              |                    |



| Qué hacer                                                                                                                                                                                                                                             | Desde cuándo | Con qué frecuencia |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|--------------------|
| Consultar ante dolor abdominal con úlceras o diarrea persistente, episodios de hipoglicemia (sudoración, confusión), cálculos renales, alteraciones de la menstruación, salida de leche por los pezones o dolor de cabeza con alteración de la visión | Siempre      | Siempre            |
| No fumar (aumenta el riesgo de carcinoma del timo)                                                                                                                                                                                                    | 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 según NCCN 2026; se sugiere control con un endocrinólogo. Otras guías (Thakker 2012) proponen edades de inicio por tumor: insulinooma (glicemia e insulina) y tumores de hipófisis desde los 5 años, paratiroides desde los 8 años y gastrinoma (gastrina en ayunas) desde los 20 años. Si hay diagnóstico clínico de **MEN1** sin variante identificada, se recomiendan controles también para los familiares de primer grado.

### Si tienes o tuviste un tumor

El hiperparatiroidismo se trata con cirugía de las paratiroides (habitualmente extirpando la mayoría de las glándulas, a veces junto con el timo), realizada por un cirujano con experiencia. Los tumores del páncreas se operan cuando producen hormonas que no se controlan con medicamentos, miden más de 2 cm o crecen rápido; los más pequeños pueden vigilarse. Los tumores de hipófisis suelen tratarse con medicamentos. El comité oncológico y endocrinológico 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** pueden estudiarse en la infancia (habitualmente antes de los 5–8 años), porque los controles comienzan entre los 8 y 15 años y algunos tumores pueden aparecer antes.



**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?

La mayoría de los tumores de la **MEN1** son benignos, aunque pueden producir hormonas en exceso. Algunos tumores del páncreas, del duodeno y del timo pueden ser malignos; por eso los controles periódicos son importantes.



#### ¿Qué es el hiperparatiroidismo?

Es cuando las glándulas paratiroides, ubicadas en el cuello, producen demasiada hormona y sube el calcio en la sangre. Puede causar cálculos renales, osteoporosis, cansancio o molestias digestivas. Se trata con cirugía.

**3****¿Por qué tantos exámenes?**

Porque la **MEN1** puede afectar varias glándulas a lo largo de la vida. Los controles permiten detectar los tumores cuando son pequeños y más fáciles de tratar.

**4****¿Puedo embarazarme?**

Sí. Conversa con tu endocrinólogo antes de buscar un embarazo, para revisar el calcio y la hipófisis.

**5****¿Dónde y con quién me controlo?**

Lo ideal es un equipo con experiencia en **MEN1**: endocrinólogo, cirujano endocrino, gastroenterólogo y genetista.

**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](http://www.tugenetista.cl) · [contacto@tugenetista.cl](mailto:contacto@tugenetista.cl)

**Referencias**

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.*