



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en AIP

Adenomas hipofisarios aislados familiares

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **AIP**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de tumores benignos de la hipófisis (adenomas hipofisarios), sobre todo los que producen hormona de crecimiento o prolactina. Estos tumores suelen aparecer en la infancia, la adolescencia o la juventud. La mayoría de las personas con la variante nunca desarrolla un tumor, pero los controles permiten detectarlo a tiempo y evitar sus consecuencias, como el crecimiento excesivo. 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 AIP?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **AIP**. Este gen produce una proteína que frena el crecimiento de las células de la hipófisis, una glándula en la base del cerebro que controla muchas hormonas.

Los tumores asociados a **AIP** suelen producir hormona de crecimiento. En niños y adolescentes, antes de que terminen de crecer, esto causa gigantismo (crecimiento muy acelerado y estatura muy alta); en adultos causa acromegalia (crecimiento de manos, pies y rasgos de la cara). Otros tumores producen prolactina, que causa alteraciones de la menstruación, salida de leche por los pezones o baja del deseo sexual. Estos tumores no son cáncer, pero pueden crecer y comprimir los nervios de la visión.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada a lo largo de la vida:

Manifestación	Población general	Con variante en AIP
Adenoma de la hipófisis (cualquier tipo)	raro (que dé síntomas)	~20–30%
Tumor productor de hormona de crecimiento (gigantismo o acromegalia)	muy raro	el tipo más frecuente
Tumor productor de prolactina u otros	raros	menos frecuentes

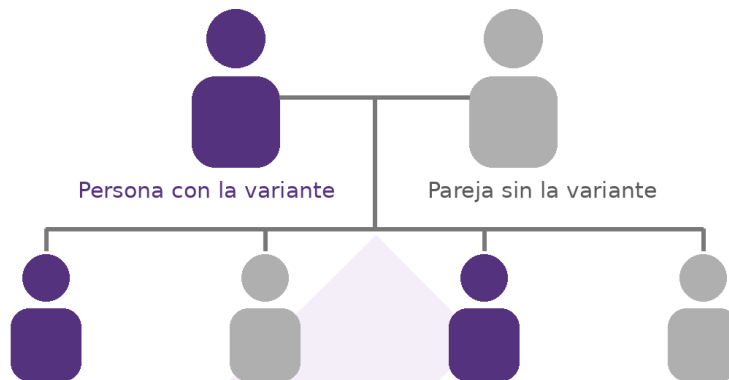
Cifras de series internacionales (Marques 2020). Los tumores asociados a AIP suelen aparecer antes de los 30 años y pueden ser más grandes y agresivos que los habituales. Muchas personas con la variante, sobre todo adultas, nunca desarrollan un tumor.

Recuerda: la mayoría de las personas con una variante en **AIP** nunca desarrolla un tumor. Detectarlo temprano, sobre todo en niños, evita el gigantismo y otras 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

No existen guías NCCN para **AIP**. Estas son las recomendaciones de los grupos internacionales con mayor experiencia (Marques 2020). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Niños, adolescentes y adultos jóvenes		
Control clínico con medición de estatura, velocidad de crecimiento y desarrollo puberal	4 años	Anual hasta los 30 años
IGF-1 y prolactina en sangre	4 años	Anual hasta los 30 años
Resonancia de hipófisis	10 años (o al diagnóstico, si es después)	Cada 5 años hasta los 30 años
Todas las personas		
Consultar ante crecimiento muy acelerado, cambios en manos, pies o cara, dolor de cabeza persistente, alteraciones de la visión, alteraciones de la menstruación o salida de leche por los pezones	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Después de los 30 años, el riesgo de un tumor nuevo es bajo; los controles pueden suspenderse o espaciarse si no hay síntomas. En adultos que se enteran de su variante sin síntomas, se sugiere una evaluación inicial con exámenes y resonancia.

Si tienes un tumor de la hipófisis

Los tumores productores de hormona de crecimiento se tratan habitualmente con cirugía por la nariz (transesfenoidal) en un centro con experiencia y, si es necesario, con medicamentos. Los tumores asociados a **AIP** pueden responder menos a algunos medicamentos (análogos de somatostatina), por lo que tu resultado es útil para tu endocrinólogo.



¿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 tumores son algo más frecuentes en hombres.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la infancia, cerca de los 4 años, porque los controles comienzan a esa edad y el gigantismo se puede prevenir.



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 un tumor?

Probablemente no: la mayoría de las personas con una variante en **AIP** nunca lo desarrolla. Si aparece, suele ser antes de los 30 años, por eso los controles se concentran en esa etapa.



¿Es cáncer?

No. Los adenomas de la hipófisis son tumores benignos. Pueden causar problemas por las hormonas que producen o por su tamaño, pero no se diseminan.



¿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

Marques P, Caimari F, Hernández-Ramírez LC, et al. Significant benefits of **AIP** testing and clinical screening in familial isolated and young-onset pituitary tumors. J Clin Endocrinol Metab. 2020;105(6):e2247-e2260.

Korbonits M, Kumar AV. **AIP** familial isolated pituitary adenomas. 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.