Acerca de las mutaciones genéticas en *MEN1*

Acerca de los genes

Los genes se encuentran en todas las células de nuestro cuerpo. Los genes están hechos de ADN, el cual da instrucciones a las células acerca de cómo deben crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una proviene de nuestra madre y una de nuestro padre. Cuando los genes trabajan adecuadamente, ayudan a evitar el desarrollo del cáncer. Si una copia de un gen tiene una mutación o un cambio, el gen no puede funcionar correctamente y hay más riesgo de cáncer.

Cuando funciona bien, el gen *MEN1* ayuda a controlar la cantidad de crecimiento de ciertos tejidos. Cuando *MEN1* tiene una mutación, las células pueden copiarse demasiado y puede desarrollarse un cáncer.

Cuando alguien hereda una copia de *MEN1* con una mutación, tiene un síndrome llamado neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (*MEN1*, por sus siglas en inglés).

Las personas con *MEN1* tienen un alto riesgo de contraer tumores no cancerosos (benignos) en parte del sistema endocrino, el cual produce las hormonas. Estas hormonas ayudan a regular las funciones del cuerpo, tales como el ritmo cardíaco, la temperatura corporal, la presión arterial y el metabolismo. En personas con *MEN1*, los tumores benignos muy probablemente se desarrollarán en las glándulas endocrinas del cuello (paratiroides), abdomen (páncreas) y cerebro (pituitaria). Algunas veces estos tumores pueden convertirse en cáncer.

Mutaciones en *MEN1* y Riesgo de Tumores

Niveles de Hormona Paratiroides y Tumores
Hay cuatro pequeñas glándulas paratiroides en el cuello. Estas glándulas fabrican una hormona que ayuda a regular la cantidad de calcio existente en el cuerpo. La mayoría de las personas con *MEN1* producen demasiado de esta hormona. Con frecuencia se observan niveles más altos de hormona paratiroides alrededor de los 50 años de edad. También se pueden formar tumores en la glándula paratiroides.

Tumores abdominales y pancreáticos
El páncreas está situado detrás del estómago. Produce hormonas tales como la insulina, la cual regula el azúcar en la sangre, y otras hormonas. También contribuye a la digestión. Las personas con *MEN1* pueden desarrollar tumores en el páncreas. Los tumores también pueden crecer en el estómago o en la parte superior del intestino delgado.

Tumores en la Pituitaria
La pituitaria es una pequeña glándula situada en la base del cerebro. Actúa como una "glándula maestra" y se asegura de que funcionen las demás glándulas del cuerpo. La pituitaria produce muchas hormonas, incluyendo prolactina, la cual afecta la fertilidad y ayuda a la producción de leche materna. También produce una hormona de crecimiento que regula cómo crece el cuerpo, especialmente durante la adolescencia. Las personas con *MEN1* son más propensas a contraer tumores en la glándula pituitaria.

Preocupaciones de salud de *MEN1*	**Riesgo con *MEN1***
Niveles altos de hormona paratiroides	10 de cada 10
Tumores abdominales/pancreáticos	5 de cada 10
Tumores en la pituitaria	4 de cada 10
Tumores paratiroideos	9 de cada 10

Síntomas de *MEN1*

Los cambios hormonales y tumores en *MEN1* pueden causar diferentes síntomas. Los tumores paratiroideos pueden causar cansancio, debilidad, dolor de músculos y huesos, cálculos renales y adelgazamiento de los huesos. Los tumores pancreáticos pueden causar úlceras, problemas para respirar o tragar, diarrea y dolor estomacal. Las personas con tumores paratiroideos pueden tener problemas con relaciones sexuales y fertilidad, con producción de leche materna y desarrollar estrías de color rosado o morado. También pueden aumentar de peso alrededor del estómago, la parte baja de la espalda y cara, así como pérdida de peso en piernas y brazos. Si usted tiene *MEN1* y también estos síntomas que no pueden explicarse por otras razones, hable con su médico.

Producido por HCI © 2021 • Aprobado por un equipo de medicos, profesionales de la salud y especialistas en comunicación • agosto de 2021 • Fecha de revisión agosto de 2024

Recomendaciones

MUJERES Y HOMBRES

Las personas con *MEN1* tienen un mayor riesgo de desarrollar diversos tumores. Se recomiendan pruebas específicas de detección de cáncer.

Tipo de Análisis de Sangre	**Frecuencia**	**Edad Inicial**
Glucosa, insulina, prolactina, IGF-1	Una vez al año	5 años
Calcio, hormona paratiroides	Una vez al año	8 años
Cromogranina, gastrina, glucagón, proinsulina	Una vez al año	Edad: 20 años
Tipo de Resonancia Magnética	**Frecuencia**	**Edad Inicial**
Cerebro	Cada 3 años	5 años
Pecho y abdomen	Cada 1-2 años	Edades: 10 a 20 años

HIJOS Y HERMANOS

Los niños y hermanos de personas con *MEN1* tienen una probabilidad de 1 en 2 de tenerlo también. Los niños en familias con *MEN1* deben hacerse una prueba a los 5 años de edad o antes.

Es importante determinar qué lado de la familia es portadora de *MEN1* para saber cuáles de los miembros de la familia están en riesgo de tumores. Un asesor genético puede ayudarle a determinar quién debe ser examinado en su familia.

¿Tiene preguntas acerca de su riesgo de cáncer?

Nuestros médicos y asesores genéticos pueden ayudar a encontrar el plan de detección que usted necesita.

Para aprender más, llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman. 801-587-9555.