

Hiperparatiroidismo Primario (HPT)

Es un exceso de función de las glándulas paratiroides, que en número de cuatro se sitúan alrededor de la glándula tiroides.



No se trata de un cáncer, es una elevación de una hormona llamada PTH que regula el metabolismo del calcio, por lo que al aumentar hace que el calcio de los huesos pase a la sangre, que los huesos se descalcifiquen (osteoporosis), y sean más frágiles, y al llegar más calcio al riñón se formen cálculos.

Mediante exámenes periódicos se puede diagnosticar y adelantarse a la aparición de complicaciones. El tratamiento también es la cirugía.

Liquen Cutáneo Amiloidótico

Es una lesión de la piel que aparece en algunos pacientes con MEN 2A, en el centro de la espalda, extendida hacia los laterales, que suele producir picor, y sólo necesita tratamiento con cremas de corticoides.

Enfermedad de Hirschprung

Es una afectación rara y no exclusiva del MEN 2A en la que hay una alteración en los nervios que regulan la pared intestinal.

La clínica estará centrada en las alteraciones motoras del intestino como estreñimiento pertinaz, a veces deshechos diarreicos, y distensión abdominal que aparece ya en los primeros meses de vida. Puede precisar cirugía.

Qué es MEN 2B

El MEN 2 B se diferencia del MEN 2A fundamentalmente en 3 cosas:

1) Se manifiesta antes y es más grave. Esto hace que la cirugía profiláctica del CMT se recomiende antes del año de edad.

2) No manifiesta hiperfunción de las glándulas paratiroides.

3) Se acompaña de características del cuerpo:

Neuromas de la piel y mucosas: los vemos sobre todo en labios y lengua como si fuesen unas verrugas blandas.

Son personas delgadas con extremidades largas.

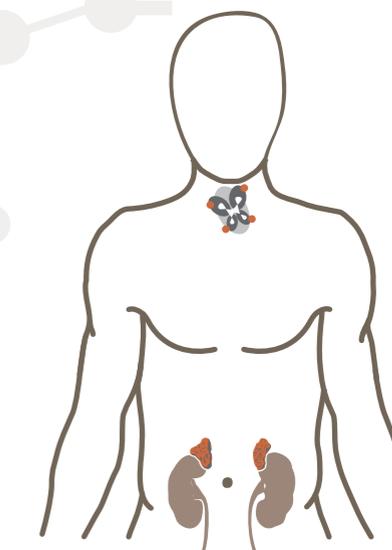
Suelen presentar problemas de columna (escoliosis).

A Recordar

- 1 El estudio genético es imprescindible en todas las personas en las que se sospeche MEN, y en los miembros de las familias de los ya diagnosticados.
- 2 El tratamiento debe realizarse lo más precozmente posible en todos los casos. Mejora de forma muy importante el pronóstico de la enfermedad.
- 3 Aunque se curen algunos componentes, la enfermedad hay que vigilarla de por vida.
- 4 En la actualidad se abren nuevas vías en el tratamiento de estos procesos, que incluyen el tratamiento antitumoral y la selección embrionaria (fecundación in vitro con estudio genético de embriones e implantación, en el útero de la madre, de un embrión sano).
- 5 Ante cualquier duda consulte a su endocrinólogo o a la SEEN.

MEN2

Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2



Información para pacientes y familiares

SEEN
Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición

er ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

Instituto de Salud Carlos III

IPSEN
Innovation for patient care

Información proporcionada por:
Proyecto Científico de Neoplasias Endocrinas Múltiples de la SEEN

Qué es la Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN)



Es una enfermedad que se caracteriza por la existencia de más de un tumor de características endocrinas en el mismo paciente.

Es hereditaria, de forma que el individuo que la padece, aunque empiece a manifestarla años después del nacimiento, ya nace con la alteración genética característica. Esta alteración genética puede ser transmitida a la descendencia de forma autosómica dominante, es decir, cada hijo tiene de forma individual un 50 % de posibilidades de heredar la enfermedad.

Hay muchos tipos de mutaciones genéticas que producen MEN, pero no todas tienen la misma gravedad.

En la actualidad se puede realizar un diagnóstico precoz de la enfermedad, desde incluso antes del nacimiento,

mediante un estudio genético (evaluando la existencia de la anomalía genética familiar en los descendientes). Este diagnóstico precoz hace que los resultados del tratamiento sean más efectivos y por tanto la evolución más favorable.

Existen al menos dos tipos de MEN: MEN 1 y MEN 2, y éste se clasifica en MEN 2A y MEN 2B.

Qué es MEN 2A

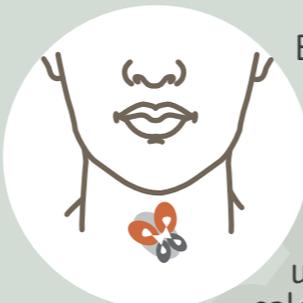
En esta enfermedad los tumores endocrinos que aparecen asociados son:

- Cáncer medular de tiroides en el 100% de los pacientes.
- Feocromocitoma en un 50 % de ellos.
- Hiperparatiroidismo primario en un 10%.

Es decir, hay pacientes que sólo desarrollan uno, otros dos, y algunos tres tipos de tumores.

En algunos casos, puede aparecer una alteración en la piel de la espalda, que conocemos como liquen cutáneo amiloidótico, o una alteración intestinal que conocemos como enfermedad de Hirschprung.

Cáncer Medular de Tiroides (CMT)



Es un tumor procedente de las llamadas células C parafoliculares del tiroides. Estas células C producen una hormona llamada calcitonina, cuya determinación en sangre es de gran utilidad en el diagnóstico y seguimiento del tumor.

Si no hay diagnóstico precoz suele aparecer entre los 15 y los 30 años, en forma de un nódulo en la glándula tiroides. Otras veces, (más raro) es la aparición en el cuello de un ganglio inflamado (metástasis de células cancerosas), o más raramente, por metástasis a distancia, como pueda ser en el hígado o los huesos.

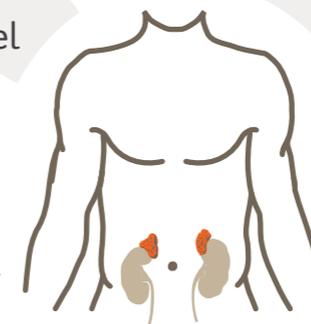
Si hay diagnóstico genético precoz, no aparecerá ninguna sintomatología, y en estos casos con una cirugía su pronóstico es muy bueno. Por ello, es importante la cirugía profiláctica, en otras palabras, extirpar la glándula tiroides a los niños con la alteración genética, antes de que aparezca el tumor (antes de los 5 o 10 años, dependiendo del tipo de mutación).

Feocromocitoma

Aparece en el 50 % de los casos y habitualmente después del CMT. El tumor se localiza en unas glándulas situadas encima de los riñones, (glándulas suprarrenales) y no es un cáncer, pero produce unas hormonas (catecolaminas) que elevan mucho la tensión arterial poniendo en peligro la vida del paciente. Puede afectar a una o a las dos glándulas suprarrenales por lo que el tratamiento será extirpar la/s glándula/s que estén afectadas.

Podemos mediante controles analíticos periódicos detectar su aparición antes de que cause problemas, y en una fase en la que suelen ser pequeños y fáciles de extirpar.

Si en el momento del diagnóstico un paciente presenta ya CMT y feocromocitoma debe operarse antes el feocromocitoma.



Más información

Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición
www.seen.es

Centro de Investigación Biomédica en red de enfermedades raras
www.ciberer.es

Association for Multiple Endocrine Neoplasia Disorders
www.amend.org.uk

Información proporcionada por:
Proyecto Científico de Neoplasias Endocrinas Múltiples de la SEEN