Manejo

Es importante identificar y hacer un seguimiento de los pacientes porque su morbimortalidad es menor si se realiza un tratamiento precoz (por ejemplo de los mixomas y arrítmias cardíacas).

Se recomienda realizar de forma periódica, ajustando la cadencia según los hallazgos:

- Revisión cutánea, ecocardiograma, estudio hormonal (incluyendo hormona de crecimiento, prolactina, cortisol), pruebas de imagen: tóraco-abdominal, hipófisis, tiroides, testicular, ovario y mama.

Más información

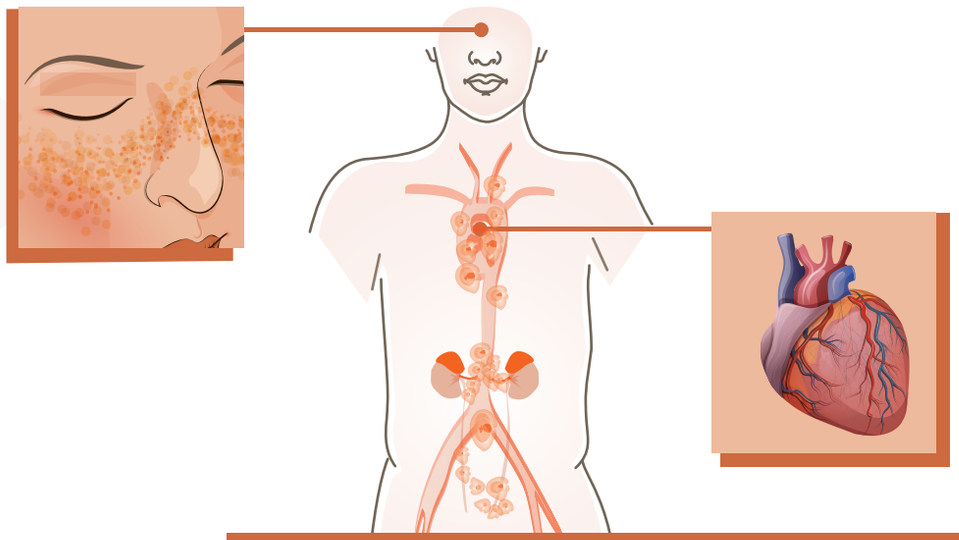
Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición
www.seen.es

Información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos
www.orpha.net

Asociación nacional de Addison y otras enfermedades endocrinas
www.adisen.es

COMPLEJO CARNEY

Neoplasia endocrina múltiple



Información para **pacientes y familiares**

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

Descripción

Se trata de **un síndrome de neoplasia múltiple**, es decir distintos tipos de tumores asociados en la misma persona.

Se caracteriza por **tumores y lesiones pigmentadas en la piel junto con tumores en otros órganos**, principalmente corazón, sistema nervioso y glándulas endocrinas.

Su prevalencia no es bien conocida pero es muy poco frecuente.

Clínica

La clínica suele aparecer de adulto (20 -40 años).

Genética

Se debe a una alteración genética, donde la mayoría tienen una mutación en el **cromosoma 17** del **gen PRKAR1A.**

El 30 % de casos son nuevas mutaciones (no tienen antecedentes familiares).

La alteración genética se transmite de forma autosómica dominante, es decir, cada hijo tiene de forma individual un 50% de posibilidades de heredar la enfermedad.

Frecuencia de las manifestaciones

- 80 % **Pecas (léntigos)** en labios, conjuntiva (canto interno o externo ocular), vagina ó pene.
- 40 % **Nevus azules** en la piel.
- 30-55 % **Mixomas** (tumores) cutáneos y mucosos.
- 20-40 % Mixoma cardiaco.
- 20 % Mixoma mamario.
- 75 % **Tumores** testiculares.
- 60 % Tumores tiroideos.
- 10 % Tumores de los nervios periféricos (Schwannomas) .
- Tumores óseos.
- 25-30 % **Exceso de corticoides de origen suprarrenal** (glándula encima de los riñones), debido a hiperplasia nodular pigmentada ocasionando síndrome de Cushing (obesidad abdominal, diabetes, hipertensión, fragilidad de la piel, debilidad muscular etc)
- 10% **Exceso de hormona de crecimiento** de origen en la hipófisis (67 % por hiperplasia, 15 % adenomas).