

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.

Se trata de una enfermedad poco frecuente con prevalencia desconocida.

Genética

El complejo de Carney es una enfermedad hereditaria, debida mayoritariamente a alteraciones genéticas en el gen **PRKAR1A** situado en el cromosoma 17.

Su forma de transmisión es autosómica dominante, es decir, con una copia alterada del gen es suficiente para desarrollar la enfermedad. Es por ello que existe un 50% de posibilidades de pasar la alteración genética a los hijos.

En el 30% de los casos son alteraciones genéticas nuevas (no hay antecedentes familiares).

Clínica

La clínica suele aparecer en edad adulta (20 -40 años).

Manifestaciones

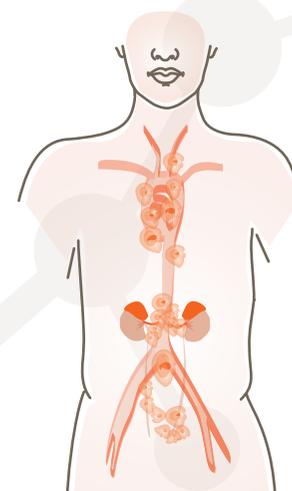
- 80 % **Pecas (léntigos)** en labios, conjuntiva (canto interno o externo ocular), vagina ó pene.
- 40 % **Nevus azules** en la piel.
- 30-55 % **Mixomas** (tumores) cutáneos y mucosos.
- 20-40 % **Mixoma cardiaco**.
- 20 % Mixoma mamario.
- 75 % **Tumores** testiculares.
- 60 % Tumores tiroideos.
- 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).

Manejo

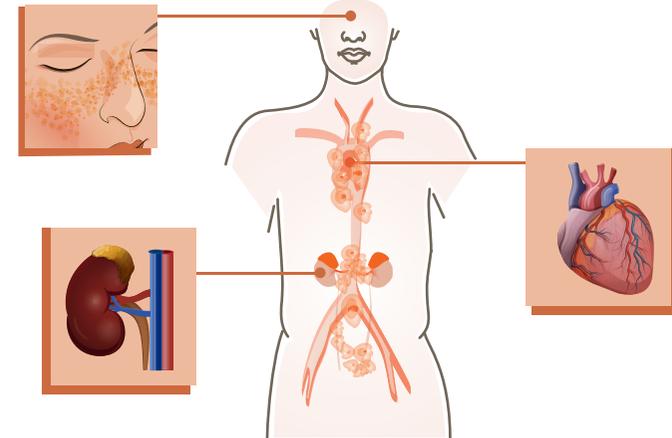
Es importante identificar y hacer un seguimiento de los pacientes porque su morbimortalidad es menor si se realiza un tratamiento precoz (por ejemplo de los mixomas y arritmias cardíacas, o síndrome de Cushing).

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.



COMPLEJO DE CARNEY



Información para
pacientes y familiares

SEEN
Sociedad Española de
Endocrinología y Nutrición



IPSEN
Innovation for patient care

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

SEEN
Sociedad Española de
Endocrinología y Nutrición



IPSEN
Innovation for patient care

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