

# ESCUELA PARA PACIENTES CON TUMORES NEUROENDOCRINOS

¿Qué es un tumor neuroendocrino?:  
¿son frecuentes? ¿cómo se manifiestan?  
¿pueden ser hereditarios?

María Calatayud Gutiérrez  
Médico Adjunto de Endocrinología y Nutrición  
Hospital Universitario 12 de Octubre



COLABORADORES



ESTEVE



IPSEN  
Innovation for patient care

ADVANZ  
PHARMA

Hospital Universitario  
12 de Octubre

ORGANIZADO  
POR

Fundación  
OncoSUR

¿Son frecuentes?



# ¿son tumores raros?



The screenshot shows the top navigation bar of the European Commission website. On the left is the European Commission logo. To its right is a language selector set to 'English' with a speech bubble icon and a search box. Below the logo is a breadcrumb trail: 'Home > Live, work, travel in the EU > Public Health > Non-communicable diseases > Steering Group'. A large blue banner below the breadcrumb contains the text 'Non-communicable diseases'. At the bottom of the screenshot is a horizontal menu with buttons for 'All topics', 'Overview', 'Cancer', 'Steering Group', 'Indicators', and 'Projects'.

## Rare diseases

Any disease affecting fewer than 5 people in 10,000 in the EU is considered rare. Although this might appear small, it translates into approximately 246,000 people. Most patients suffer from even rarer diseases affecting 1 person in 100,000 or more. Approximately 5,000-8,000 distinct rare diseases affect 6-8% of the EU population i.e. between 27 and 36 million people.



## Búsqueda de una clasificación

Enfermedad

(\*) Campo obligatorio

Enfermedad

código ORPHA

Buscar

[Retorno a la lista de clasificaciones](#)

## Clasificación de Orphanet

> [Enfermedad endocrina rara](#) ORPHA:97

└ [Tumor neuroendocrino](#) ORPHA:877

└ [Neoplasia neuroendocrina](#)

└ [Síndrome carcinoide](#) ORPHA:100093

└ [Tumor neuroendocrino con otra localización](#) ORPHA:100101

## Búsqueda de una clasificación

Enfermedad

(\*) Campo obligatorio

Enfermedad

código ORPHA

Buscar

[Retorno a la lista de clasificaciones](#)

## Clasificación de Orphanet de las enfermedades neoplásicas raras

> [Enfermedad neoplásica rara](#) ORPHA:250908

└ [Tumor raro](#) ORPHA:98057

└ [Tumor de las glándulas endocrinas](#) ORPHA:182130

└ [Tumor neuroendocrino](#) ORPHA:877

└ [Neoplasia neuroendocrina gastroenteropancreática](#) ORPHA:100092

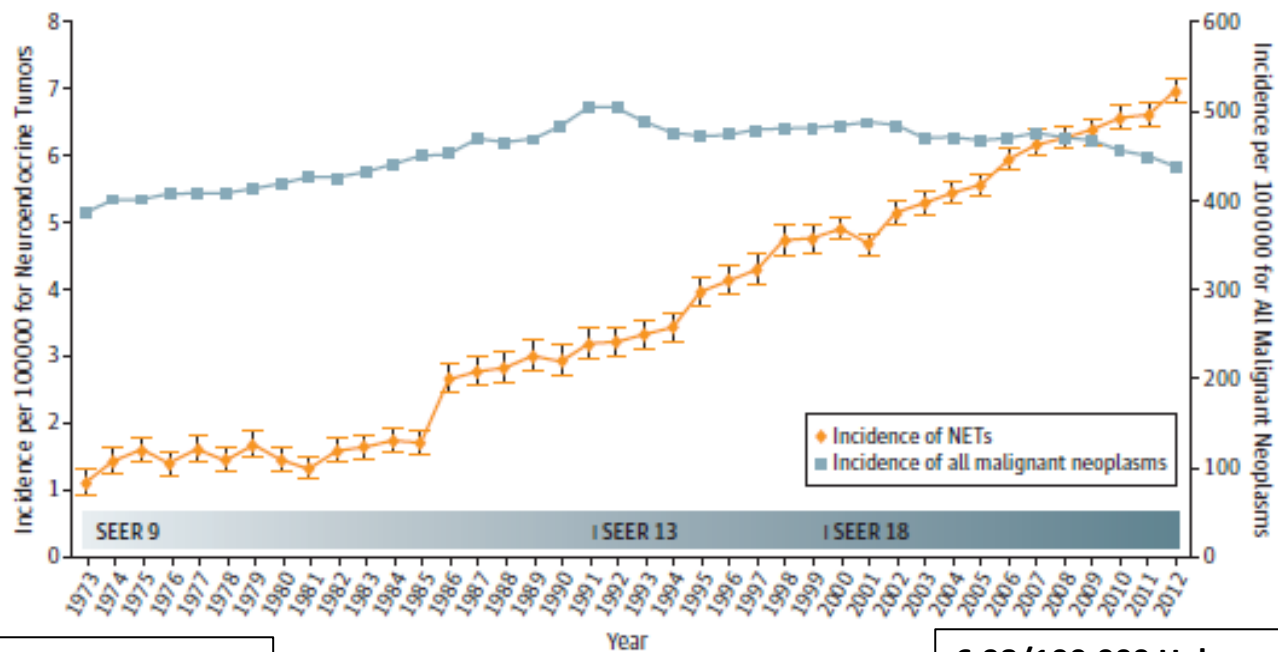
└ [Síndrome carcinoide](#) ORPHA:100093

└ [Tumor neuroendocrino con otra localización](#) ORPHA:100101

# ¿son poco frecuentes?

Figure 1. Incidence Trends of Neuroendocrine Tumors (NETs) From 1973 to 2012

A All NETs and malignant neoplasms



1,09/100.000 Hab

Age specific incidence

less than 50    50-64 years    65 or older

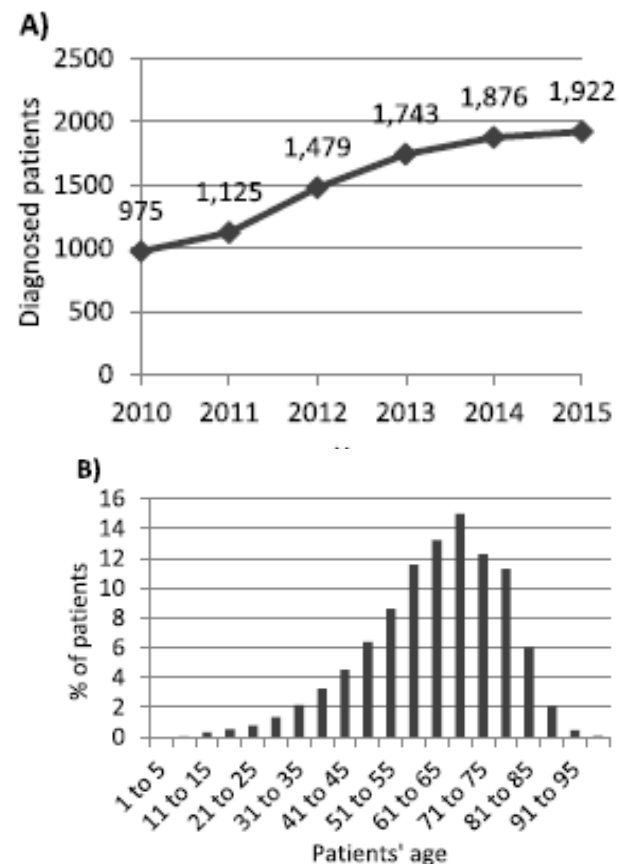
6,98/100.000 Hab

Age specific incidence

less than 50    50-64 years    65 or older

JAMA Oncol. 2017 Oct 1;3(10):1335-1342

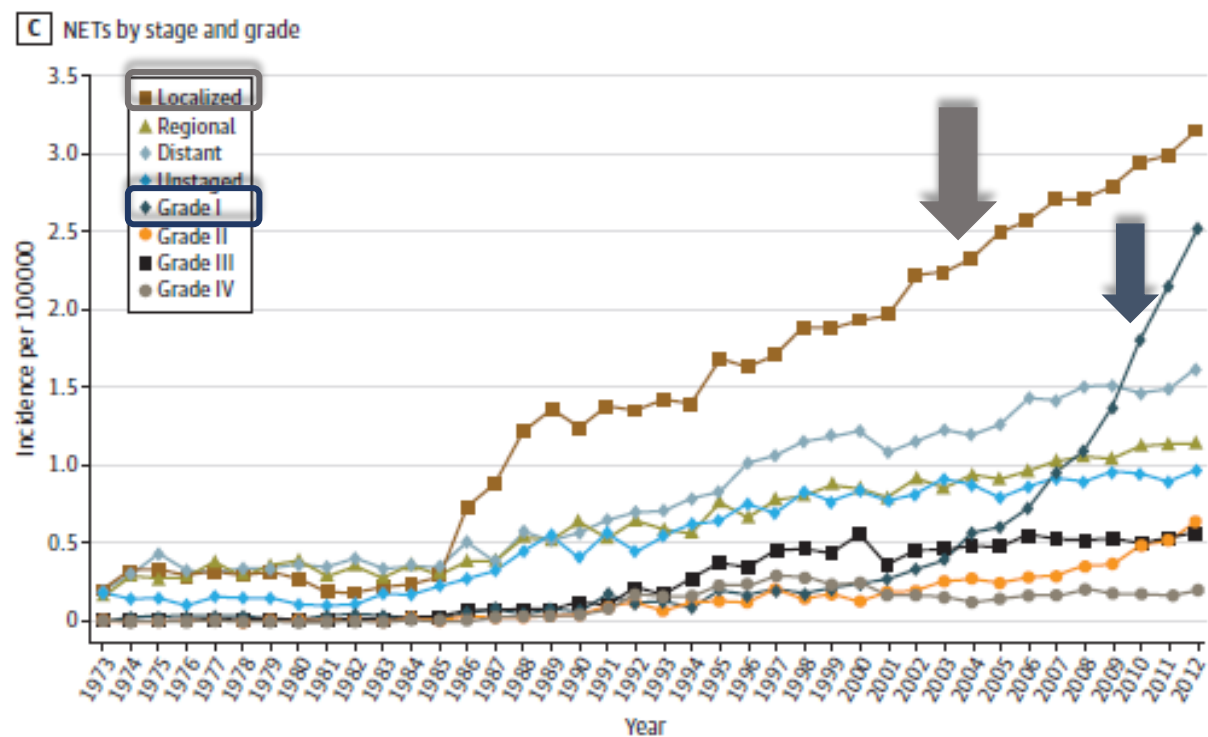
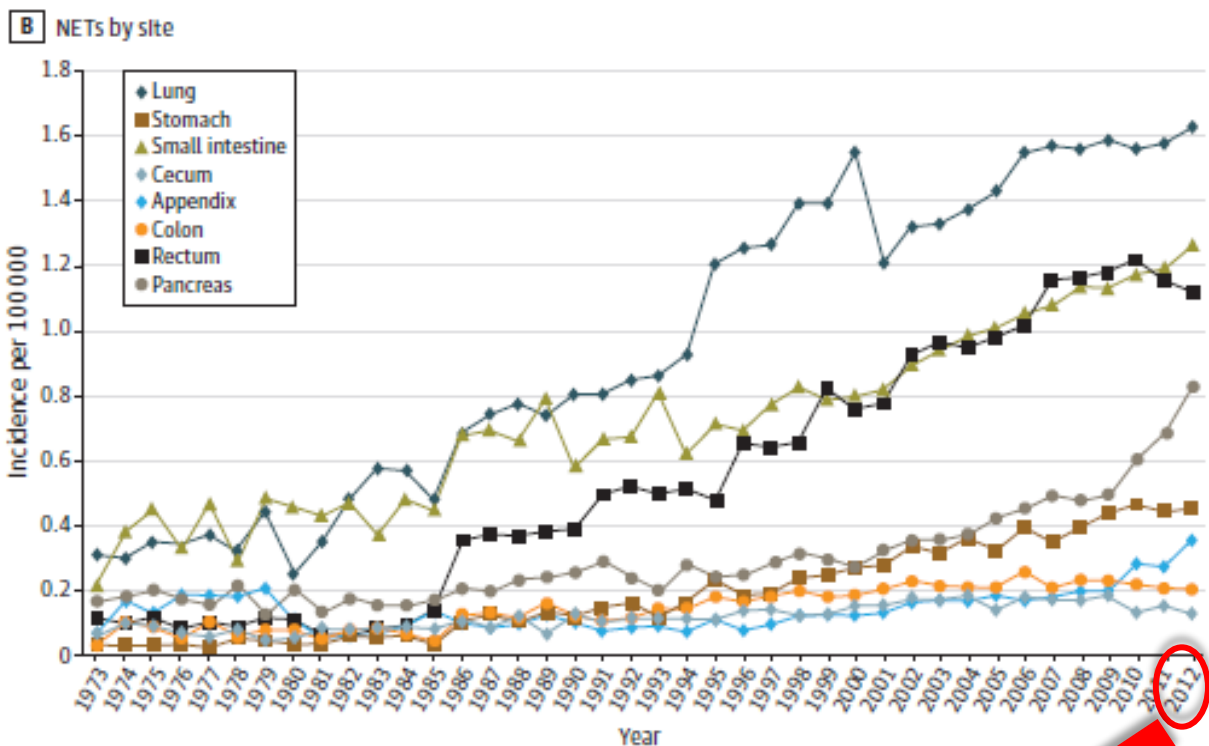
Fig. 1 a Patients diagnosed with NETs per year in Spain.



BMC Cancer. 2019 19:1226



# ¿QUÉ TIPO DE TNE SE DIAGNOSTICA MÁS?



INCIDENCIA TNE GEP: 3.56/100.000Hab.  
INCIDENCIA TNE PULMONAR: 1.49/100.000Hab

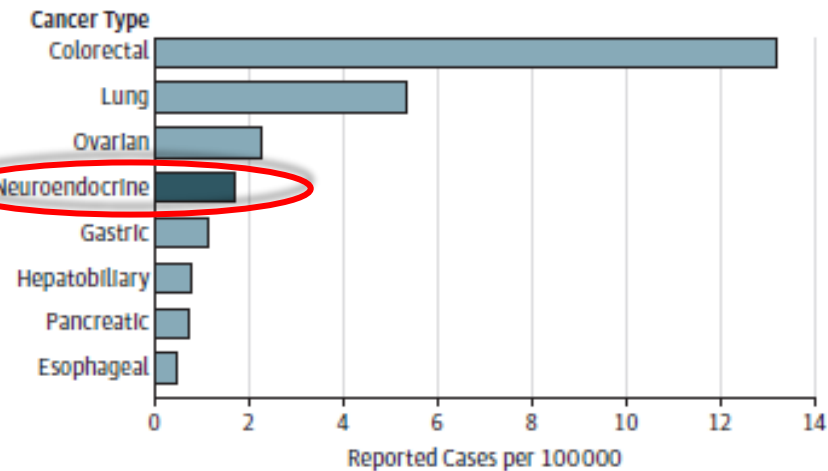


# ¿SON POCOS LOS PACIENTES CON TNEs ?

TNEs GEP 2º  
causa de  
neoplasia GI más  
prevalente



Figure. Prevalence of Various Solid Tumors in the United States

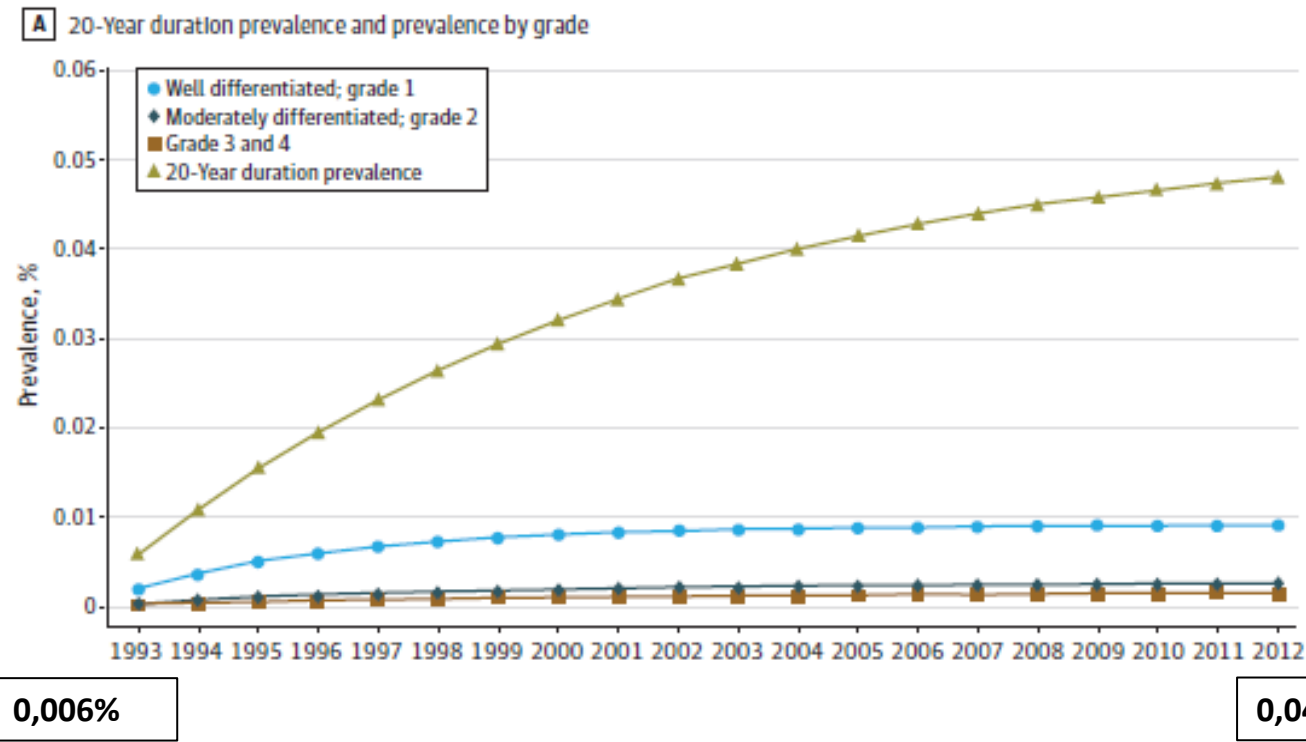


Data are from the 2016 Surveillance, Epidemiology, and End Results statistics.



# ¿SON POCOS LOS PACIENTES CON TNEs?

Figure 2. Limited Duration Prevalence of Neuroendocrine Tumors (NETs)



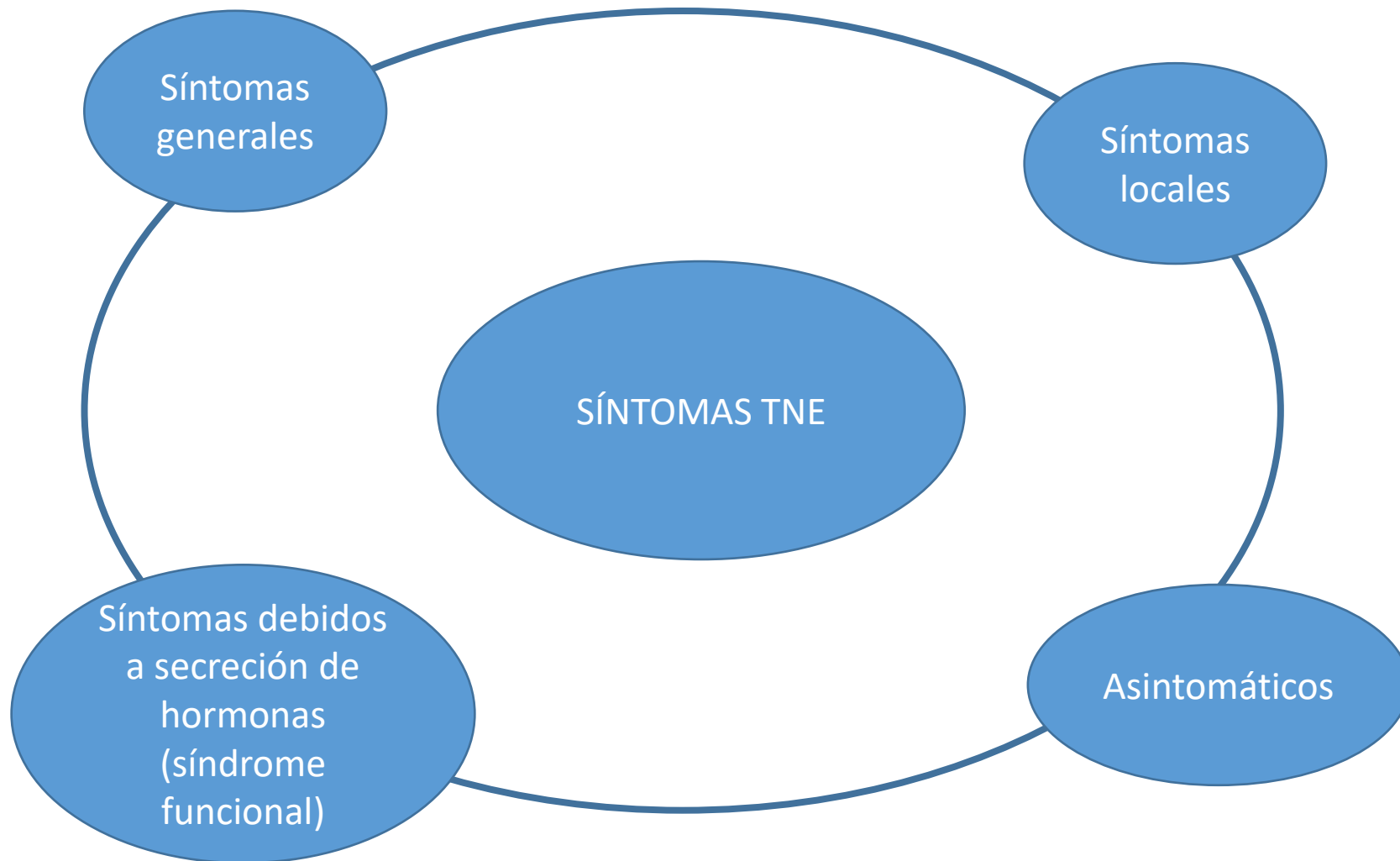
Prevalencia calculada de 171.321 casos por 100.000 personas





¿Cómo se manifiestan?





SÍNDROME/ TUMOR	HORMONA/ SUSTANCIAS	PRINCIPALES SÍNTOMAS
Síndrome Carcinoide	Serotonina, Histamina, Prostaglandinas, Taquiquininas, Bradiquiminas	Rubefacción ( flushing), Diarrea, Dolor abdominal
Insulinoma	Insulina	Hipoglucemia
Gastrinoma (Síndrome de Zollinger- Ellison)	Gastrina	Dolor abdominal, Diarrea, RGE
Glucagonoma	Glucagón	ENM, Intolerancia hidrocarbonada, Pérdida de peso
VIPoma (Síndrome Verner-Morrison)	VIP	Diarrea ,Hipopotasemia, Deshidratación
Somatostatinoma	SST	Diabetes Mellitus, Colelitiasis, Diarrea
Otros:		
GRHoma	GHRH	Acromegalia
ACTHoma	ACTH	Cushing
PTHrp-oma	PTHrp	Hipercalcemia



¿Pueden ser hereditarios?



- La mayoría de los TNE ocurren de forma esporádica. No están asociados a un factor genético hereditario.
- **Menos del 10% de los casos ocurren en el contexto de síndromes genéticos hereditarios.**



- Los síndromes genéticos hereditarios se deben a una **mutación germinal**: cambio en un gen de una célula reproductora (óvulo o espermatozoide) que se añade al ADN de todas las células del individuo haciéndolo susceptible de desarrollar ciertas enfermedades a lo largo de su vida y que es transmisible a las generaciones siguientes.
- El **estudio genético** está indicado solo en los casos en los que diferentes **características clínicas hacen sospechar** que el tumor pueda estar relacionado con un síndrome hereditario **y en los familiares de portadores** de alguna mutación conocida.



# Síndromes genéticos asociados a TNEs

Síndrome	Gen	Herencia	Principales características
Neoplasia Endocrina Múltiples tipo 1 (MEN1)	MEN1	HAD	Tumores endocrinos en diversos órganos: glándulas paratiroides, hipófisis TNEs
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 4 (MEN4)	CDKN1B	HAD	Similar a MEN1. menor frecuencia TNEs
Síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL)	VHL	HAD	Susceptibilidad a tumores: hemangioblastomas SNC y retina quistes y tumores renales feocromocitoma En páncreas, quistes y menos frecuente TNE
Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)	NF1	HAD	manchas “café con leche”, pecas en axilas e ingles, anomalías en huesos y tumores del tejido nervioso. Pueden asociar (poco frecuente), feocromocitomas y TNE en duodeno y conducto biliar
Esclerosis Tuberosa	TSC1 y TSC2	HAD	hamartomas múltiples localizaciones, crisis epilépticas y puede asociar algunos tumores malignos. Pueden desarrollar ( poco frecuente) TNE en páncreas



**Muchas gracias.**

[maria.calatayud@salud.madrid.org](mailto:maria.calatayud@salud.madrid.org)

