



P-095 - ¿CUÁNDO ESTÁ INDICADA LA TIROIDECTOMÍA EN LOS SÍNDROMES MEN2B?

Á. Sala Hernández, R. García Domínguez, N. Ballester Pla, E. Montilla Navarro, I. Gómez Gavara, F. Moreno Macián y J.L. Ponce Marco

Hospital Universitario La Fe, Valencia.

Resumen

Objetivos: Presentar dos pacientes gemelos heterocigóticos con síndrome MEN2B, prematuros, intervenidos a los 7 meses de vida y valorar su seguimiento durante los 5 años posteriores

Caso clínico: Paciente de 41 años portadora de síndrome MEN 2B, dio a luz a gemelos en la 32 semanas de gestación de 1.000 y 800 gramos. El cribaje genético detectó mutaciones en el codón 918 del RET en ambos. Diagnosticados como afectados de MEN2B se decidió intervenirlos tan pronto como fuera posible, durante el primer año de nacimiento, dado que eran prematuros de muy bajo peso. Se intervinieron a los 7 meses de vida y se les practicó una tiroidectomía total. Al encontrar que ya había tumor en el tiroides se asoció un vaciamiento del Nivel VI. El postoperatorio transcurrió sin complicaciones. El hermano de mayor peso al nacer presentó un carcinoma medular de tiroides (CMT) de 1 × 2 mm en polo superior de ambos lóbulos sin afectación linfática (0 adenopatías afectas de las 14 resecaadas). El de menor peso presentó un CMT de 1 × 1 mm de diámetro en polo superior de lóbulo derecho e hiperplasia de células C en polo superior izquierdo, también sin afectación linfática (0 adenopatías afectas de las 10 resecaadas).

Discusión: El síndrome MEN2 se debe a mutaciones del protooncogén RET, el cual se transmite de manera autosómica dominante. La variabilidad fenotípica depende de las mutaciones del RET. Los portadores del síndrome MEN2B desarrollarán de manera temprana una forma agresiva de CMT. En el 100% de los pacientes con MEN2B, además de CMT, presentan neuromas mucosos, así como hábito marfanoide. En cambio, la incidencia de feocromocitoma es del 50% y el adenoma o hiperplasia de paratiroides no se ha observado en este subtipo. De acuerdo con el consenso del Seventh International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia, la edad para la tiroidectomía profiláctica puede variar en función de qué codón del gen RET esté mutado. En los portadores de mutaciones en los codones 883, 918, 922, se recomienda tiroidectomía antes de los 6 meses de vida. Los casos que presentamos son portadores de la mutación 918. Debido a su prematuridad y a su bajo peso al nacer, se les intervino a los 7 meses para operarles con mejores condiciones físicas. Al detectarse durante la intervención focos de 1-2 mm de CMT se decidió realizar vaciamiento Nivel VI. El estudio anatomopatológico no detectó metástasis en ninguno de los ganglios, siendo así, una cirugía suficientemente precoz. Desde la intervención los niveles de calcitonina en ambos casos permanecen indetectables durante los 5 años de seguimiento. 1. En el síndrome MEN 2 el estudio genético debe ser realizado en el momento del nacimiento, si es posible. 2. Si se detecta la presencia

de la mutación 918 es conveniente realizar la tiroidectomía en los 6 primeros meses de vida. 3. De esta forma se consigue que los pacientes presenten cifra de calcitonina indetectables a lo largo de los años.