



P-116 - SÍNDROME DE BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA CON AFECTACIÓN TIROIDEA

N. Martínez Sanz, Á. Sánchez Cifuentes, E. Terol Garaulet, M.F. Candel Arenas, M. Maestre Maderuelo, A.J. Fernández López, A. Meoro Avilés y A. Albarracín Marín-Blázquez

Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia.

Resumen

Introducción: El síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS) es una rara condición de sobrecrecimiento hamartomatoso incluido en una familia de síndromes ocasionados en su mayoría por mutaciones en el gen PTEN. Se engloban como síndromes PTEN hamartoma-tumorales, siendo el sd. de Cowden (CS) y el BRRS, los más representativos y semejantes. Estos pacientes tienen mayor riesgo de desarrollar tumores malignos, principalmente en mama y tiroides. Presentamos un paciente con SBRR y afectación tiroidea.

Caso clínico: Varón de 21 años diagnosticado de BRRS, con macrocefalia, retraso mental leve, alteraciones psicomotrices, crisis focales, y poliposis colónica múltiple. Intervenido de nefrectomía por poliquistosis renal, linfangioma cervical en 2 ocasiones con episodios presincoales por compresión del glomus carotídeo, toracotomía por tumoración lipomatosa de 15 cm sobre aurícula derecha y vena cava, hamartoma fibroso en muslo y lipoma subcutáneo axilar de 14 cm. Nódulos tiroideos menores de 1 cm en seguimiento desde 2008 con PAAF negativa para malignidad. En febrero de 2014, se evidenció en un escáner el aumento de tamaño de un nódulo tiroideo derecho conocido respecto a estudios previos. La ecografía informó de bocio multinodular con nódulo heterogéneo 3 × 2,3 cm. PAAF: nódulo coloide. Dada la potencial afectación maligna tiroidea en este síndrome y el crecimiento de la lesión, se decidió cirugía, hallando un bocio multinodular de gran tamaño, con un nódulo predominante de unos 3,5 cm de consistencia dura y lipomas en la glándula, realizando tiroidectomía total. Tras una evolución satisfactoria fue alta al segundo día postoperatorio. La anatomía patológica informó de bocio multinodular con focos de tiroiditis linfocitaria y ausencia de malignidad.

Discusión: La mayoría de casos de BRRS se diagnostican en la infancia. Los criterios clínicos diagnósticos no están universalmente establecidos; pudiendo aparecer macrocefalia (característica más prevalente), máculas pigmentadas en genitales, pólipos hamartomatosos en tracto gastrointestinal de carácter benigno, lipomas subcutáneos y viscerales, hemangiomas múltiples y, malformaciones vasculares. Se establece el diagnóstico si se encuentran al menos 3 características principales. Los rasgos dismórficos, macrosomía, hipertelorismo, estrabismo o retraso neuropsicomotor también pueden estar presentes. Hasta un 30% tienen afectación tiroidea: bocio multinodular, adenoma, cáncer diferenciado, o tiroiditis de Hashimoto. A diferencia de lo que ocurre en el CS, no se ha logrado documentar una mayor predisposición al cáncer de mama y tiroides,

aunque se han descrito varios casos de carcinoma de tiroides no medulares en la infancia; hoy día se considera que ambos síndromes comparten el mismo riesgo debiendo cumplir las recomendaciones de vigilancia y seguimiento: en menores de 18 años un examen dermatológico, ecografía tiroidea anual, colonoscopia a partir de 30-35 años y en mujeres, evaluación anual ginecológica. Algunos autores incluso recomiendan la tiroidectomía total profiláctica ante la presencia de nódulos tiroideos o imposibilidad para la vigilancia. El pronóstico de esta entidad es desconocido, dependiendo de la presentación inicial y probablemente del genotipo. El BRRS se manifiesta con amplio espectro de rasgos fenotípicos. Dada la implicación de múltiples órganos en el síndrome, es necesario el enfoque multidisciplinar, procurando asesoramiento genético. Somos partidarios de la tiroidectomía total cuando aparezcan nódulos tiroideos debido a su potencial malignidad.