



P-057 - TIROIDECTOMÍA PROFILÁCTICA EN EL SÍNDROME MEN IIA. ¿CUANDO REALIZARLA?

Cascales Sánchez, Pedro; Martínez Moreno, Agustina; Hernández Anselmi, Esperanza; Camacho Dorado, Cristina; Moreno Flores, Beatriz; Luengo Ballester, Olga; Prat Calero, Antonio; García Blázquez, Emilio

Hospital General Universitario de Albacete, Albacete.

Resumen

Objetivos: Analizar los casos de dos pacientes pediátricos diagnosticados de síndrome de neoplasia endocrina múltiple (MEN) 2a intervenidos en nuestra Unidad.

Casos clínicos: Se trata de dos pacientes varones de 10 y 7 años hermanos pertenecientes a una familia con síndrome MEN2a diagnosticados mediante estudio genético. Ambos casos remitidos desde el Servicio de Endocrinología, eran portadores de la misma mutación pC634S (exón 10) del protooncogén RET, considerada de alto riesgo para el desarrollo de carcinoma medular de tiroides y de feocromocitoma. En ambos casos la ecografía cervical, hormonas tiroideas, calcitonina, PTH, calcemia, catecolaminas y metanefrinas fueron normales. En ambos casos se realizó tiroidectomía total profiláctica (en el segundo caso con neuromonitorización intraoperatoria) y no se observaron adenopatías cervicales intraoperatoriamente. Sin presentar complicaciones ambos pacientes fueron dados de alta asintomáticos. No presentaron hipocalcemia postoperatoria ni precisaron tratamiento con suplementos de calcio posteriormente. El estudio anatomopatológico informó de hiperplasia de células C en ambos casos. Tras seis años de seguimiento postoperatorio en el primer paciente la analítica muestra calcitonina, PTH, calcemia, catecolaminas y metanefrinas normales. El seguimiento en el segundo paciente es de un mes y medio.

Discusión: El síndrome MEN2a es una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por el desarrollo de carcinoma medular de tiroides, feocromocitoma e hiperplasia de paratiroides. Este síndrome se relaciona con mutaciones de los exones 10 y 11 del protooncogén RET en el 96% de los casos. La mutación más frecuente (85%) es la que afecta al codón 634 (exón 10) como en nuestros casos y está clasificada como de alto riesgo (nivel 2) para el desarrollo de cáncer medular de tiroides. Por tanto, en estos casos se recomienda la tiroidectomía profiláctica a edades cada vez más tempranas y seguimiento posterior para detectar la posible aparición de feocromocitoma y/o hiperparatiroidismo.