



P-060 - CARCINOMA DE TIROIDES CON MUTACIÓN EN EL GEN ALK

Gironés Vilá, Jordi; Rodríguez Hermosa, José Ignacio; Codony Bassols, Clara; Caula Freixa, Celia; García Moriana, Eli; Pujadas de Palol, Marcel; Codina Cazador, Antonio

Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

Resumen

Introducción: El carcinoma pobremente diferenciado (CPD) de tiroides ocupa morfológica y biológicamente un lugar intermedio entre los carcinomas bien diferenciados (papilar/folicular) y los indiferenciados. Se caracteriza por patrón de crecimiento sólido, trabecular y/o insular, ausencia de los rasgos nucleares del carcinoma papilar y presencia de al menos una de las siguientes características: núcleos de contorno irregular, más de 3 mitosis/10 CGA o necrosis tumoral. Presentamos un caso de CPD de tiroides en un paciente de 15 años con presencia de mutación en el gen ALK.

Caso clínico: Varón de 15 años que acude a consultas por una tumoración no dolorosa en la región laterocervical derecha de un mes de evolución, que a la exploración parece una adenopatía. La ecografía muestra un nódulo en lóbulo tiroidal derecho de 4 × 3,4 × 4,1 cm, adenopatías centrales y laterocervicales derechas. La adenopatía mayor presenta un tamaño de 2,2 × 1,6 cm y de aspecto quístico. La PAAF del nódulo tiroidal diagnosticaba de carcinoma de tiroides de estirpe incierta con calcitonina negativa. Se indicó cirugía realizándose tiroidectomía total con vaciamiento ganglionar central y laterocervical derecho. El diagnóstico anatomopatológico fue de CPD de tiroides, con 18 de 32 ganglios afectados a nivel central y 18 de 32 a nivel laterocervical izquierdo. En el perfil inmunohistoquímico destacaba positividad intensa y difusa en el gen ALK. A los dos meses el paciente precisó vaciamiento laterocervical izquierdo por recidiva ganglionar. El resultado anatomopatológico fue de 9 de 57 ganglios afectados. Actualmente el paciente recibe tratamiento con ceritinib.

Discusión: El caso presenta dos puntos importantes, la presencia de la mutación ALK en un CPD de tiroides y la edad diagnóstica. La mutación ALK puede presentarse en el carcinoma anaplásico de tiroides y sin tener el diagnóstico anatomopatológico, la evolución clínica ha sido compatible con carcinoma anaplásico. Gracias a la presencia de la mutación ALK el paciente ha podido recibir tratamiento con ceritinib y presentar un buen estado general en la actualidad después de 15 meses después de la segunda cirugía.